

МИНЗДРАВ РОССИИ
Федеральное государственное бюджетное
образовательное учреждение высшего образования
«Южно-Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО ЮУГМУ Минздрава России)
медицинский колледж

МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ К ЗАНЯТИЯМ
ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ
ПО ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Специальность

31.02.03. Лабораторная диагностика

Форма обучения очная

Разработчик преподаватель медицинского колледжа Семенова В.Е. Семенова

Утверждены на заседании методического Совета колледжа: протокол № 2 от 22.10.25 г.

Заместитель директора по методической работе
медицинского колледжа _____

Тюрина Н.А. Тюрина

Практическое занятие 1

Тема: Цитологические и биохимические основы наследственности.

Цели: систематизировать имеющиеся знания в вопросах молекулярной, цитологической и биохимической наследственности; сформировать навыки поиска, анализа и оценки информации, решения ситуационных задач, применяя теоретические знания.

Учебная карта.

1. Тестовый контроль по лекционному занятию по теме Цитологические основы наследственности.

2. Устный фронтальный опрос.

3. Решение задач.

Вопросы для подготовки по теме.

1. Понятие генетики, медицинской генетики, наследственности, изменчивости. Основные отрасли генетики.

2. Хромосомы, их строение, виды, функция. Правило хромосом.

3. Понятие нуклеосомы. Организация нуклеосомной модели хроматина.

4. Жизненный цикл клетки. Понятие митоза, фазы. Биологическое значение митоза.

5. Понятие мейоза, фазы. Гаметогенез. Биологическое значение мейоза.

6. Нуклеиновые кислоты: ДНК и РНК, их строение, функции, значение.

7. Понятие гена. Строение, виды и свойства генов.

8. Реализация генетической информации. Транскрипция. Процессинг. Трансляция.

Биосинтез белка.

9. Понятие триплета, понятие генетического кода и его свойства.

Практическое занятие 2

Тема: Закономерности наследования признаков.

Цели: систематизировать имеющиеся знания; сформировать новые знания в вопросах основных закономерностях наследования признаков, моногибридного и дигибридного скрещивания; сформировать навыки предоставления информации в понятном для пациента виде, решения ситуационных задач, применяя теоретические знания.

Учебная карта.

1. Устный фронтальный опрос.

2. Проверка рефератов по темам: «Наследование физиологических свойств человека», «Гены гениальности».

3. Решение задач.

Вопросы для подготовки по теме.

1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании.

2. Сущность законов наследования признаков у человека.

3. Типы и закономерности наследования признаков у человека.

4. Взаимодействие аллельных генов, привести примеры.

5. Взаимодействие неаллельных генов, привести примеры. Понятие плейотропии.

6. Влияние генетической среды и внешних факторов среды на проявление признака.

Понятие экспрессивности и пенетрантности, их виды, примеры.

Практическое занятие 3

Тема: Типы наследования признаков.

Цели: систематизировать имеющиеся знания; сформировать новые знания в вопросах основных закономерностях наследования признаков, моногибридного и дигибридного скрещивания; сформировать навыки предоставления информации в понятном для пациента виде, решения ситуационных задач, применяя теоретические знания.

Учебная карта.

4. Устный фронтальный опрос.
5. Проверка рефератов по темам «Генетика поведения человека», «Психогенетическая природа темперамента».
6. Решение задач.

Вопросы для подготовки по теме.

1. Генотип и фенотип.
2. Виды взаимодействия генов.
3. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.

Практическое занятие 4

Тема: Наследование менделирующих признаков у человека

Цели: систематизировать имеющиеся знания; сформировать новые знания в вопросах основных закономерностях наследования менделирующих признаков, сформировать навыки поиска, анализа и оценки информации, решения ситуационных задач, применяя теоретические знания.

Учебная карта.

1. Устный фронтальный опрос.
2. Проверка докладов по темам: «Сцепленное с полом наследование», «Пенетрантность и экспрессивность генов у человека».
3. Решение задач.

Вопросы для подготовки по теме.

1. Закономерности наследования признаков. Законы Г. Менделя. Анализирующее скрещивание.
2. Взаимодействие аллельных генов, привести примеры.
3. Взаимодействие неаллельных генов, привести примеры. Понятие плейотропии.
4. Влияние генетической среды и внешних факторов среды на проявление признака. Понятие экспрессивности и пенетрантности, их виды, примеры.

Практическое занятие 5

Тема: Конъюгация и кроссинговер

Цели: систематизировать имеющиеся знания; сформировать новые знания об основных положениях хромосомной теории, сформировать навыки поиска, анализа и оценки информации, решения ситуационных задач, применяя теоретические знания.

Учебная карта.

1. Устный фронтальный опрос.
2. Решение задач на кроссинговер

Вопросы для подготовки по теме.

1. Закономерности наследования признаков. Законы Г. Менделя. Анализирующее скрещивание.
2. Взаимодействие аллельных генов, привести примеры.
3. Взаимодействие неаллельных генов, привести примеры. Понятие плейотропии.
4. Влияние генетической среды и внешних факторов среды на проявление признака. Понятие экспрессивности и пенетрантности, их виды, примеры.
5. Основные положения хромосомной теории. Конъюгация и кроссинговер. Кроссоверные и некрссоверные особи.

Практическое занятие 6

Тема: Генетическое определение группы крови и резус-фактора.

Цели: изучить закономерности наследования группы крови и резус-фактора; сформировать навыки предоставления информации в понятном для пациента виде, решения ситуационных задач, применяя теоретические знания.

Учебная карта.

1. Устный фронтальный опрос.
2. Решение задач.

Вопросы для подготовки по теме.

1. Законы Г. Менделя.
2. Моногибридное скрещивание.
3. Дигибридное скрещивание.
4. Закон чистоты гамет.
5. Анализирующее скрещивание.
6. Генетическое определение групп крови
7. Генетическое определение резус – фактора.

Практическое занятие 7

Тема: Изучение наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.

Цели: изучить сущность генеалогического метода; сформировать навыки составления и анализа родословных схем, а также предоставления информации в понятном для пациента виде, решения ситуационных задач, применяя теоретические знания.

Учебная карта.

1. Устный фронтальный опрос.
2. Составление родословных схем
3. Решение задач.

Вопросы для подготовки по теме.

1. Биохимический метод.
2. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.
3. Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования.
4. Кариотипирование.
5. Метод дерматоглифики.
6. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).
7. Популяционно-статистический метод.
8. Закон Харди-Вайнберга.
9. Иммуногенетический метод.
10. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).

Практическое занятие 8

Тема: Наследование пола и признаков, сцепленных с полом.

Цели: изучить закономерности наследования пола и признаков сцепленных с полом; изучить наследственные заболевания сцепленные с полом; сформировать навыки предоставления информации в понятном для пациента виде, решения ситуационных задач, применяя теоретические знания.

Учебная карта.

4. Устный фронтальный опрос.
5. Проверка рефератов по темам: «Структура браков», «Заболевания, сцепленные с полом», «Евгеника».
6. Решение задач.

Вопросы для подготовки по теме.

1. Половые и неполовые хромосомы.
2. X-сцепленное наследование, Y-сцепленное наследование.
3. Сцепленное с полом наследование.
4. Наследование признаков, сцепленных с полом.
5. Наследственные заболевания, сцепленные с полом.
6. Генетика пола.

Практическое занятие 9

Тема: Наследственные заболевания.

Цели: Ознакомиться с основными группами наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; определить цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию; сформировать навыки предоставления информации в понятном для пациента виде, осуществления лечебно-диагностических вмешательств, взаимодействуя с участниками лечебного процесса, проведения мероприятий по сохранению и укреплению здоровья населения решения ситуационных задач, применяя теоретические знания; рассмотреть методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;

Учебная карта.

1. Устный фронтальный опрос.
2. Проверка докладов по темам: «Врожденные пороки развития», «Алкоголизм и потомство», «Профилактика наследственных заболеваний», «Хромосомные aberrации у человека», «Генетическая природа диабета», «Генные и хромосомные патологии», «Действия тератогенных факторов на генетический аппарат человека».

Вопросы для подготовки по теме.

1. Классификация форм изменчивости.
2. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Норма реакции. Комбинативная изменчивость.
3. Мутации. Классификация мутаций. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды
4. Наследственная изменчивость. Примеры наследственной изменчивости у человека.
5. Тератогенез. Тератогенные факторы.
6. Наследственные и ненаследственные факторы. Классификация наследственной патологии.
7. Общие характеристики генных заболеваний. Особенности клинической картины генных заболеваний. Наследственные болезни и их классификация.
8. Хромосомные заболевания. Понятие о моногенных и хромосомных заболеваниях.
9. Понятие о мультифакториальных (полигенных) заболеваниях, их особенности, профилактика.
10. Приобретенные заболевания. Примеры.

Практическое занятие 10

Тема: Наследование хромосомных и генных заболеваний.

Цели: Ознакомиться с основными группами наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; определить цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию; сформировать навыки предоставления информации в понятном для пациента виде, осуществления лечебно-диагностических вмешательств, взаимодействуя с участниками лечебного процесса, проведения мероприятий по сохранению и укреплению здоровья населения решения ситуационных задач, применяя теоретические знания; рассмотреть методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;

Учебная карта.

1. Устный фронтальный опрос.
2. Решение задач

Вопросы для подготовки по теме.

1. Классификация форм изменчивости.
2. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Норма реакции. Комбинативная изменчивость.
3. Мутации. Классификация мутаций. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды
4. Наследственная изменчивость. Примеры наследственной изменчивости у человека.

5. Тератогенез. Тератогенные факторы.
6. Наследственные и ненаследственные факторы. Классификация наследственной патологии.
7. Общие характеристики генных заболеваний. Особенности клинической картины генных заболеваний. Наследственные болезни и их классификация.
8. Хромосомные заболевания. Понятие о моногенных и хромосомных заболеваниях.
9. Понятие о мультифакториальных (полигенных) заболеваниях, их особенности, профилактика.
10. Приобретенные заболевания. Примеры.

Информационное обеспечение

Основная литература:

1. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6583-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html>
2. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. - Ростов н/Д : Феникс, 2020. - 319 с. (Среднее медицинское образование) - ISBN 978-5-222-35177-2. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785222351772.html>
3. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. - Ростов н/Д : Феникс, 2020. - 319 с. (Среднее медицинское образование) - ISBN 978-5-222-35177-2. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785222351772.html>

Интернет-ресурсы

1. ЭБС «Консультант студента» - <http://www.studentlibrary.ru/>
2. ЭБС «ЛАНЬ» - <https://e.lanbook.com/>