федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение

высшего образования

«Оренбургский государственный медицинский университет»

Министерства здравоохранения Российской Федерации

**МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ**

**ДЛЯ ПРЕПОДАВАТЕЛЯ**

**ПО ОРГАНИЗАЦИИ ИЗУЧЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ**

**ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА**

по специальности

**31.05.02 ПЕДИАТРИЯ**

Является частью основной профессиональной образовательной программы высшего образования специальности 31.05.02 Педиатрия, утвержденной ученым советом ФГБОУ ВО ОрГМУ Минздрава России

протокол № 3 от «23» октября 2015.

Оренбург

**1. МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ К ЛЕКЦИОННОМУ КУРСУ**

**Модуль Генетика человека**

**Лекция №1.**

**Тема**: Геном человека: структурная организация и роль в передаче наследственных признаков**.**

**Цель:** Раскрыть механизмы хранения и передачи наследственной информация на разных уровнях. Актуализировать, расширить и углубить знания о базовых клеточных механизмах, лежащих в основе размножения.

**Аннотация лекции.** Одним из основных свойств живого является репродукция, реализуемая на всех уровнях организации живого. Воспроизведение на организменном уровне осуществляется путем полового и бесполого размножения, в основе которых лежат клеточные механизмы репродукции. Основными клеточными механизмами являются митоз и мейоз, характеристика которых приводится в ходе разбора данной темы. Жизненный цикл клетки, его периоды, их характеристика, особенности у различных видов клеток. Морфофункциональная характеристика и динамика структуры хромосом в клеточном цикле. Механизм регуляции митотической активности. Понятия о митогенах и митостатиках. Митотический индекс. Категории клеточных комплексов (растущие, обновляющиеся, статические). Главные механизмы митотического цикла, обеспечивающие поддержание генетического гомеостаза. Понятие об апоптозе.

**Форма организации лекции:** Лекция смешанной формы, сочетает традиционные информационные элементы с тематическими, обзорными и установочными.

**Методы обучения, применяемые на лекции**: словесные, наглядные, дедуктивные

**Средства обучения**:

- дидактические: презентация лекции в программе Microsoft PowerPoint. В презентации используются схемы, рисунки, фотографии, таблицы.

- материально-технические: мультимедийный проектор, мел, доска

**Лекция №2.**

**Тема**: Механизмы сохранения и реализации генетической информации: последствия нарушений. Регуляция активности генов**.**

**Цель:** Обобщить знания об основных свойствах живого. Раскрыть механизмы хранения и реализации наследственной информации.

**Аннотация лекции.** Одним из основных свойств живого является способность сохранять и передавать информацию из поколения в поколение. На лекции уделяется внимание основным процессам лежащим в основе репродукции на клеточном уровне: репликации, репарации, транскрипции и трансляции. Раскрываются принципы, этапы и механизмы процессов репликации, транскрипции и трансляции. Доказательства роли ДНК в передаче наследственной информации (опыты по трансформации и трансдукции у бактерий). Геномика - раздел молекулярной генетики, посвящённый изучению генома и генов живых организмов. Современные представления о геноме человека: организация и характеристика генома, классификация генов в геноме. Программа «Геном человека», ее практическое значение. Успехи и научные перспективы. Ген - функциональная единица наследственной информации. Дискретность гена (цистрон, рекон, мутон). Моно- и полицистронная модели генов. Понятие о транскриптоне и опероне, их структура (промотор, оператор, терминатор и т.д.). Генетический код, его характеристика. Реализация наследственной информации у эукариот (транскрипция, трансляция). Характеристика этапов синтеза белка. Правило Бидла-Татума. Регуляция активности генов у про- и эукариот. Работа лактозного оперона.

**Форма организации лекции:** Лекция смешанной формы, сочетает традиционные информационные элементы с тематическими, обзорными и установочными.

**Методы обучения, применяемые на лекции**: словесные, наглядные, дедуктивные

**Средства обучения**:

- дидактические: презентация лекции в программе Microsoft PowerPoint. В презентации используются схемы, рисунки, фотографии, таблицы.

- материально-технические: мультимедийный проектор, мел, доска

**Лекция №3.**

**Тема**: Вклад генетики в медицину. Основные типы наследования. Общая характеристика наследственной патологии.

**Цель:** Проанализировать основные закономерности наследственности.

**Аннотация лекции.** Генетика – как наука: цели, задачи, объекты и методы изучения. Уровни изучения генетических явлений. Основные направления и этапы развития генетики. Роль отечественных и зарубежных ученых. Основные понятия генетики. Значение генетики для медицины. Основные законы генетики и их цитологические механизмы. Генотип как целостная система. Формы взаимодействия аллельных и неаллельных генов. Понятие «доза гена» в генотипе. Генотип как сбалансированная по дозам генов система. Типы наследования признаков и доза генов необходимая для их проявления (моно- и полигенное наследование). Признаки, контролируемые одной или двойной дозой, несколькими двойными дозами генов. Общая характеристика наследственной патологии.

**Форма организации лекции:** вводная, традиционная (информационная).

**Методы обучения, применяемые на лекции**: словесные, наглядные, дедуктивные, объяснительно-иллюстративные.

**Средства обучения**:

- дидактические: презентация лекции в программе Microsoft PowerPoint. В презентации используются схемы, рисунки, фотографии, таблицы.

- материально-технические: мультимедийный проектор, мел, доска

**Лекция №4.**

**Тема**: Генетика развития человека.

**Цель:** Сформировать у студентов научное знание об основных этапах индивидуального развития организмов и человека. Сформулировать понятие о этапах прогенеза, эмбриогенеза, постнатальном развитии организма.

**Аннотация лекции.** В лекции дается представление о типах онтогенеза, раскрыты основные этапы онтогенеза, периодизация онтогенеза (прогенез, эмбриональное развитие, постэмбриональное развитие). Общие закономерности прогенеза. Особенности ово- и сперматогенеза у человека. Морфо-функциональные и генетические особенности половых клеток. Оплодотворение: биологическая сущность, типы оплодотворения. Фазы оплодотворения и их характеристика. Особенности оплодотворения у человека. Этапы эмбрионального развития животных: стадия зиготы, дробления, гаструляции, формирования зародышевых листков, гисто- и органогенеза. Морфологические особенности типов дробления, механизмов гаструляции, образование нейрулы. Провизорные органы анамний и амниот, их функции. Особенности эмбриогенеза млекопитающих и человека. Периодизация и раннее эмбриональное развитие (дифференцировка зародышевых листков млекопитающих), основные периоды и события в раннем онтогенезе человека. Закономерности индивидуального развития организмов. Основные концепции в биологии индивидуального развития. Генетическая регуляция развития, основные процессы в онтогенезе: деление, миграция, сортировка, гибель, дифференцировка клеток, рост, морфогенез, межклеточные взаимодействия, эмбриональная индукция и ее виды, генетический контроль развития.

**Форма организации лекции:** вводная, традиционная (информационная).

**Методы обучения, применяемые на лекции**: словесные, наглядные, дедуктивные, объяснительно-иллюстративные.

**Средства обучения**:

- дидактические: презентация лекции в программе Microsoft PowerPoint. В презентации используются схемы, рисунки, фотографии, таблицы.

- материально-технические: мультимедийный проектор, мел, доска

**Лекция № 5.**

**Тема**: Тератогенез. Классификация пороков развития.

**Цель:** Сформировать у студентов научное знание об основных этапах развития организмов и человека. Обобщить знания о критических периодах, тератогенезе, аномалиях и пороках развития.

**Аннотация лекции.** В онтогенеза человека выделяются основные критические периоды. Теория Стоккарда. Тератогенез, тератогенные факторы: понятие, классификация, характеристика. Особое внимание уделяется понятию о врожденных пороках (ВПР) и аномалиях развития. Принципы классификации ВПР. Понятия о больших и малых аномалиях развития. Одним из этапов онтогенеза человека является старость. Характеристика данного заключительного этапа в онтогенезе включает в себя теории и механизмы старения, влияние на процесс старения условий, образа жизни и экологической ситуации. Рассматривается понятие клиническая и биологическая смерть. Продолжительность жизни и долголетие человека.

**Форма организации лекции:** объяснительная,традиционная (информационная).

**Методы обучения, применяемые на лекции**: словесные, наглядные, дедуктивные, объяснительно-иллюстративные.

**Средства обучения**:

- дидактические: презентация лекции в программе Microsoft PowerPoint. В презентации используются схемы, рисунки, фотографии, таблицы.

- материально-технические: мультимедийный проектор, мел, доска

**Лекция № 6.**

**Тема**: Эпигенетика и эпигенетические болезни

**Цель:** Сформировать у студентов научные знания о проблемах в наследственной патологии, связанной с открытиями в области эпигенетики.

 **Аннотация лекции.** В лекции даются понятия о эпигенетики и эпигенетических болезнях. Приводятся закономерности [эпигенетического наследования](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%AD%D0%BF%D0%B8%D0%B3%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82%D0%B8%D1%87%D0%B5%D1%81%D0%BA%D0%BE%D0%B5_%D0%BD%D0%B0%D1%81%D0%BB%D0%B5%D0%B4%D0%BE%D0%B2%D0%B0%D0%BD%D0%B8%D0%B5) — изменения [экспрессии генов](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%AD%D0%BA%D1%81%D0%BF%D1%80%D0%B5%D1%81%D1%81%D0%B8%D1%8F_%D0%B3%D0%B5%D0%BD%D0%BE%D0%B2) или [фенотипа](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%A4%D0%B5%D0%BD%D0%BE%D1%82%D0%B8%D0%BF) клетки, вызванных механизмами, не затрагивающими последовательности ДНК. Раскрываются возможные механизмы, влияющие на геном организмов и приводящий к изменению генотипа и фенотипа. На конкретных примерах, показана роль средовых фактором, приводящих к эпигенетическим изменениям. Приводятся данные по сохранению эпигенетических изменений, которые сохраняются в ряде [митотических делений](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%9C%D0%B8%D1%82%D0%BE%D1%82%D0%B8%D1%87%D0%B5%D1%81%D0%BA%D0%BE%D0%B5_%D0%B4%D0%B5%D0%BB%D0%B5%D0%BD%D0%B8%D0%B5) [соматических клеток](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%A1%D0%BE%D0%BC%D0%B0%D1%82%D0%B8%D1%87%D0%B5%D1%81%D0%BA%D0%B8%D0%B5_%D0%BA%D0%BB%D0%B5%D1%82%D0%BA%D0%B8), а также могут передаваться следующим поколениям.

**Форма организации лекции:** объяснительная,традиционная (информационная).

**Методы обучения, применяемые на лекции**: словесные, наглядные, дедуктивные, объяснительно-иллюстративные.

**Средства обучения**:

- дидактические: презентация лекции в программе Microsoft PowerPoint. В презентации используются схемы, рисунки, фотографии, таблицы.

- материально-технические: мультимедийный проектор, мел, доска

**2. МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ПРОВЕДЕНИЮ ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ.**

**Модуль Генетика человека**

**Тема 1.** Организация наследственного материала у про- и эукариот. Ядро клетки. Временная организация наследственного материала: хроматин и хромосомы. Строение и функции хромосом. Понятие о кариотипе. Функции ядра: хранение и передача наследственной информации. Закономерности существования клетки во времени. Строение нуклеиновых кислот. Репликация. Репарация. Воспроизведение на клеточном уровне: митоз и мейоз. Понятие об апоптозе.

**Вид учебного занятия:** практическое занятие

**Цель:** вспомнить о структурно-функциональной организации генетического материала клетки; определить строение структур ядра на молекулярном уровне, различать структуры ДНК, характеризовать уровни упаковки хромосомного аппарата, распознавать в кариотипе хромосомы разных групп, анализировать кариотип человека и составлять идиограмму. Систематизировать знания о процессах, происходящих на этапе репликации, репарации. Особенности воспроизведения на клеточном уровне.

**План проведения учебного занятия**

|  |  |
| --- | --- |
| №п/п | Этапы и содержание занятия  |
| 1 | **Организационный момент.** Объявление темы, цели занятия.Мотивационный момент (актуальность изучения темы занятия) |
| 2 | **Входной контроль, актуализация опорных знаний, умений, навыков** – тестирование. Тестовые задания представлены в ФОС. |
| 3 | **Основная часть учебного занятия.** - Закрепление теоретического материала. Форма организации учебной деятельности – устный опрос. Вопросы для устного опроса представлены в ФОС. - Отработка практических умений и навыков. Форма организации учебной деятельности – решение проблемно-ситуационных задач. Перечень заданий представлен в ФОС.  |
| 4 | **Заключительная часть занятия:*** подведение итогов занятия;
* выставление текущих оценок в учебный журнал;
 |

**Средства обучения:**

* дидактические (*таблицы, постоянные микропрепараты*);
* материально-технические (*мел, доска, микроскопы для студентов, демонстрационный микроскоп с фотокамерой, телевизор, ноутбук).*

**Тема 2.** Геном человека: ядерный и митохондриальный – характеристика и организация. Ген как единица наследственной информации. Строение гена. Реализация наследственной информации в признак.

**Вид учебного занятия:** практическое занятие.

**Цель:** систематизировать знания о процессах, происходящих на каждом этапе биосинтеза белка, о геноме человека, его особенностях. Изучить особенности организации генома и его роль в наследовании нормальных и патологических признаков.

**План проведения учебного занятия**

|  |  |
| --- | --- |
| №п/п | Этапы и содержание занятия  |
| 1 | **Организационный момент.** Объявление темы, цели занятия.Мотивационный момент (актуальность изучения темы занятия) |
| 2 | **Входной контроль, актуализация опорных знаний, умений, навыков** – тестирование. Тестовые задания представлены в ФОС. |
| 3 | **Основная часть учебного занятия.** - Закрепление теоретического материала. Форма организации учебной деятельности – устный опрос. Вопросы для устного опроса представлены в ФОС.  |
| 4 | **Заключительная часть занятия:*** подведение итогов занятия;
* выставление текущих оценок в учебный журнал;
 |

**Средства обучения:**

* дидактические (*таблицы, постоянные микропрепараты*);
* материально-технические (*мел, доска, микроскопы для студентов, демонстрационный микроскоп с фотокамерой, телевизор, ноутбук).*

**Тема 3.** Введение в генетику. Основные закономерности наследования признаков. Классификация наследственной патологии. Типы наследования.

**Вид учебного занятия:** практическое занятие

**Цель:** обобщить и систематизировать знания о закономерностях наследования признаков; использование данных закономерностей в диагностических и лечебных целях; использование данных иммуногенетике в практической медицине.

**План проведения учебного занятия**

|  |  |
| --- | --- |
| №п/п | Этапы и содержание занятия  |
| 1 | **Организационный момент.** Объявление темы, цели занятия.Мотивационный момент (актуальность изучения темы занятия) |
| 2 | **Входной контроль, актуализация опорных знаний, умений, навыков** – тестирование. Тестовые задания представлены в ФОС. |
| 3 | **Основная часть учебного занятия.** - Закрепление теоретического материала. Форма организации учебной деятельности – устный опрос. Вопросы для устного опроса представлены в ФОС. - Отработка практических умений и навыков. Форма организации учебной деятельности – решение задач по генетике. Перечень задач представлен в ФОС. |
| 4 | **Заключительная часть занятия:*** подведение итогов занятия;
* выставление текущих оценок в учебный журнал;
 |

**Средства обучения:**

* дидактические (*таблицы*);
* материально-технические (*мел, доска).*

**Тема 4.** Изменчивость. Формы изменчивости. Мутации в генах как причина моногенных болезней. Моногенные наследственные болезни. Профилактика наследственной патологии. Основные подходы к лечению наследственных болезней обмена веществ. Генотерапия. Этические, правовые и социальные проблемы медицинской генетики.

**Вид учебного занятия:** практическое занятие

**Цель:** сформировать понятие об изменчивости и ее видах, обобщить и систематизировать знания о причинах возникновения и основных клинических проявлениях наследственных болезней человека, выявить особенности наследования генных и мультифакторных заболеваний, закрепить знания о принципах лабораторной диагностики и лечения наследственных болезней, об этапах работы медико-генетической консультации. Обратить внимание на этические, правовые и социальные проблемы медицинской генетики.

**План проведения учебного занятия**

|  |  |
| --- | --- |
| №п/п | Этапы и содержание занятия  |
| 1 | **Организационный момент.** Объявление темы, цели занятия.Мотивационный момент (актуальность изучения темы занятия) |
| 2 | **Входной контроль, актуализация опорных знаний, умений, навыков** – тестирование. Тестовые задания представлены в ФОС. |
| 3 | **Основная часть учебного занятия.** - Закрепление теоретического материала. Форма организации учебной деятельности – устный опрос. Вопросы для устного опроса представлены в ФОС.  |
| 4 | **Заключительная часть занятия:*** подведение итогов занятия;
* выставление текущих оценок в учебный журнал;
 |

**Средства обучения:**

* дидактические (*таблицы*);
* материально-технические (*мел, доска).*

**Тема 5.** Хромосомные мутации и хромосомные болезни. Клиническая генетика. Медико-генетическое консультирование. Современные методы диагностики наследственной патологии. Пренатальная диагностика наследственных болезней и врожденных пороков развития.

**Вид учебного занятия:** практическое занятие

**Цель:** сформировать понятие о хромосомных болезнях человека и основных клинических проявлениях, выявить причины и механизмы их развития, сформулировать знания о принципах лабораторной диагностики и лечения наследственных болезней, об этапах работы медико-генетической консультации.

**План проведения учебного занятия**

|  |  |
| --- | --- |
| №п/п | Этапы и содержание занятия  |
| 1 | **Организационный момент.** Объявление темы, цели занятия.Мотивационный момент (актуальность изучения темы занятия) |
| 2 | **Входной контроль, актуализация опорных знаний, умений, навыков** – тестирование. Тестовые задания представлены в ФОС. |
| 3 | **Основная часть учебного занятия.** - Закрепление теоретического материала. Форма организации учебной деятельности – устный опрос. Вопросы для устного опроса представлены в ФОС.  |
| 4 | **Заключительная часть занятия:*** подведение итогов занятия;
* выставление текущих оценок в учебный журнал;
 |

**Средства обучения:**

* дидактические (*таблицы*);
* материально-технические (*мел, доска).*

**Тема 6.** Генетика развития человека. Онтогенез. Периодизация онтогенеза: прогенез, эмбриогенез, постэмбриональное развитие**.**

**Вид учебного занятия:** практическое занятие

**Цель:** обобщить знания об особенностях индивидуального развития организма, клеточных механизмах лежащих в основе формирования индивида, особенности развития и роста во все периоды онтогенеза.

**План проведения учебного занятия**

|  |  |
| --- | --- |
| №п/п | Этапы и содержание занятия  |
| 1 | **Организационный момент.** Объявление темы, цели занятия.Мотивационный момент (актуальность изучения темы занятия) |
| 2 | **Входной контроль, актуализация опорных знаний, умений, навыков** – тестирование. Тестовые задания представлены в ФОС. |
| 3 | **Основная часть учебного занятия.** - Закрепление теоретического материала. Форма организации учебной деятельности – устный опрос. Вопросы для устного опроса представлены в ФОС. - Отработка практических умений и навыков. Форма организации учебной деятельности – выполнение практической работы, решение проблемно-ситуационных задач. Перечень заданий для практической работы и проблемно-ситуационные задачи представлены в ФОС.  |
| 4 | **Заключительная часть занятия:*** подведение итогов занятия;
* выставление текущих оценок в учебный журнал;
* задание для самостоятельной подготовки обучающихся. Перечень письменных заданий представлен в ФОС.
 |

**Средства обучения:**

* дидактические (*таблицы*);
* материально-технические (*мел, доска).*

**Тема 7.** Онтогенетическая изменчивость. Критические периоды онтогенеза человека. Тератогенез.

**Вид учебного занятия:** практическое занятие

**Цель:** изучитьроль **о**нтогенетической изменчивости в проявлении наследственных болезней человека. Ряд болезней и пороков развития возникают в эмбриональном периоде. Другие болезни проявляются в постнатальном периоде, чаще в детском, но изредка в зрелом и даже пожилом возрасте. Для проведения своевременного и эффективного лечения и профилактики наследственных заболеваний необходимо знать механизмы проявления онтогенетической изменчивости в индивидуальном развитии, её роль в проявлении наследственных признаков у человека.

**План проведения учебного занятия**

|  |  |
| --- | --- |
| №п/п | Этапы и содержание занятия  |
| 1 | **Организационный момент.** Объявление темы, цели занятия.Мотивационный момент (актуальность изучения темы занятия) |
| 2 | **Входной контроль, актуализация опорных знаний, умений, навыков** – устный опрос. Вопросы устного опроса представлены в ФОС. |
| 3 | **Основная часть учебного занятия.** - Закрепление теоретического материала. Форма организации учебной деятельности – устный опрос. Вопросы для устного опроса представлены в ФОС.  |
| 4 | **Заключительная часть занятия:*** подведение итогов занятия;
* выставление текущих оценок в учебный журнал.
 |

**Средства обучения:**

* дидактические (*таблицы*);
* материально-технические (*мел, доска).*

**Тема 8.** Соотношение онто- и филогенеза. Онтогенетически обусловленные пороки развития систем органов.

**Вид учебного занятия:** практическое занятие

## **Цель:** сравнить особенности соотношения онтогенеза и филогенеза, биологическую сущность законов зародышевого сходства К. Бэра и. биогенетического закона Геккеля-Мюллера. Изучить совокупность отклонений от нормального строения организма, возникающих в процессе внутриутробного или послеродового развития. Причины возникновения врожденных пороков развития возникают под действием разнообразных внутренних и внешних факторов.

**План проведения учебного занятия**

|  |  |
| --- | --- |
| №п/п | Этапы и содержание занятия  |
| 1 | **Организационный момент.** Объявление темы, цели занятия.Мотивационный момент (актуальность изучения темы занятия) |
| 2 | **Входной контроль, актуализация опорных знаний, умений, навыков** – устный опрос. Вопросы устного опроса представлены в ФОС. |
| 3 | **Основная часть учебного занятия.** - Закрепление теоретического материала. Форма организации учебной деятельности – устный опрос. Вопросы для устного опроса представлены в ФОС.  |
| 4 | **Заключительная часть занятия:*** подведение итогов занятия;
* выставление текущих оценок в учебный журнал.
 |

**Средства обучения:**

* дидактические (*таблицы*);
* материально-технические (*мел, доска).*

**Тема 9.** Итоговое занятие по дисциплине "Генетика человека".

**Вид учебного занятия:** практическое занятие

**Цель:** обобщить и систематизировать знания об основных законах генетики, формах взаимодействия генов, наследственных болезнях и методах их изучения.

**План проведения учебного занятия**

|  |  |
| --- | --- |
| №п/п | Этапы и содержание занятия  |
| 1 | **Организационный момент.** Объявление темы, цели занятия.Мотивационный момент (актуальность изучения темы занятия) |
| 2 | **Основная часть учебного занятия.** - Закрепление теоретического материала. Форма организации учебной деятельности – устный опрос, решение типовых и проблемно-ситуационных задач, тестирование. Вопросы для устного опроса, задачи и тестовые задания представлены в ФОС. |
| 3 | **Заключительная часть занятия:*** подведение итогов модуля;
* выставление текущих оценок в учебный журнал.
 |

**Средства обучения:**

* дидактические (*таблицы*);
* материально-технические (*мел, доска).*