федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение

высшего образования

«Оренбургский государственный медицинский университет»

Министерства здравоохранения Российской Федерации

**МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ**

**ПО САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЕ ОБУЧАЮЩИХСЯ**

**ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА**

по направлению подготовки (специальности)

**31.05.02 ПЕДИАТРИЯ**

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

протокол № 3 от «23» октября 2015

Оренбург

**1.Пояснительная записка**

Самостоятельная работа — форма организации образовательного процесса, стимулирующая активность, самостоятельность, познавательный интерес обучающихся.

Самостоятельная работа обучающихся является обязательным компонентом образовательного процесса, так как она обеспечивает закрепление получаемых знаний путем приобретения навыков осмысления и расширения их содержания, решения актуальных проблем формирования общекультурных (универсальных), общепрофессиональных и профессиональных компетенций, научно-исследовательской деятельности, подготовку к занятиям и прохождение промежуточной аттестации.

Самостоятельная работа обучающихся представляет собой совокупность аудиторных и внеаудиторных занятий и работ, обеспечивающих успешное освоение образовательной программы высшего образования в соответствии с требованиями ФГОС. Выбор формы организации самостоятельной работы обучающихся определяется содержанием учебной дисциплины и формой организации обучения (лекция, семинар, практическое занятие, др.).

**В результате выполнения самостоятельной работы по дисциплине «Генетика человека» обучающийся должен**:

- сформировать понимание о наследственной патологии как результате наследственности и изменчивости,

- углубить знать основные клеточных механизмов лежащих в основе мутационных процессов и приводящих к мультифакториальным заболеваниям,

- иметь представление о геномном импринтинге, эпигенетике и эпигенетической патологии

- овладение практическими умениями (анализ наследственности и изменчивости, анализ кариотипов, построение и анализ родословных).

**2. Содержание самостоятельной работы обучающихся.**

Содержание заданий для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине представлено ***в фонде оценочных средств для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации по дисциплине***, который прикреплен к рабочей программе дисциплины, раздел 6 «Учебно-методическое обеспечение по дисциплине «Генетика человека», в информационной системе Университета.

Перечень учебной, учебно-методической, научной литературы и информационных ресурсов для самостоятельной работы представлен в рабочей программе дисциплины, раздел 8 « Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины Биология».

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| № | Тема самостоятельной работы  | Формасамостоятельной работы | Форма контроля самостоятельной работы | Форма контактной работы при проведении текущего контроля |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
| *Самостоятельная работа в рамках практических занятий модуля* *«Генетика человека»* |
| 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. | Работа над учебным материалом (учебник, лекции, дополнительная литература). | Тестирование, устный опрос | Аудиторная |
| 2 | Геном человека: ядерный и митохондриальный – характеристика и организация. Ген как единица наследственной информации. Строение гена. Реализация наследственной информации в признак. | Работа над учебным материалом (учебник, лекция, первоисточник, дополнительная литература) | Тестирование, устный опрос | Аудиторная |
| 3 | Введение в генетику. Основные закономерности наследования признаков. Классификация наследственной патологии. Типы наследования. | Работа над учебным материалом (учебник, лекция, первоисточник, дополнительная литература) | Тестирование, устный опрос, решение задач | Аудиторная |
|  |  |  |
| 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. | Работа над учебным материалом (учебник, лекция, первоисточник, дополнительная литература) | Тестирование, устный опрос, решение проблемно-ситуационных задач | Аудиторная |
| 5 | Хромосомные мутации и хромосомные болезни. Клиническая генетика. Медико-генетическое консультирование. Современные методы диагностики наследственной патологии. Пренатальная диагностика наследственных болезней и врожденных пороков развития. | Работа над учебным материалом (учебник, лекция, первоисточник, дополнительная литература) | Тестирование, устный опрос, решение проблемно-ситуационных задач | Аудиторная |
| 6 | Генетика развития человека. Онтогенез. Периодизация онтогенеза: прогенез, эмбриогенез, постэмбриональное развитие | Работа над учебным материалом (учебник, лекция, первоисточник, дополнительная литература) | Тестирование, устный опрос,  | Аудиторная  |
| 7 | Онтогенетическая Изменчивость. Критические периоды онтогенеза человека. Тератогенез. | Работа над учебным материалом (учебник, лекция, первоисточник, дополнительная литература) | устный опрос  | Аудиторная |
| 8 | Соотношение онто- и филогенеза. Онтогенетически обусловленные пороки развития систем органов. | Работа над учебным материалом (учебник, лекция, первоисточник, дополнительная литература) | устный опрос | АудиторнаяВнеаудиторная – КСР |
| 9 | Итоговое занятие по дисциплине Генетика человека | Работа над учебным материалом (учебник, лекция, первоисточник, дополнительная литература) | Тестирование, решение проблемно-ситуационных задач, решение задач | Аудиторная |

**3. Методические указания по выполнению заданий для самостоятельной работы по дисциплине.**

**Методические указания обучающимся**

**по подготовке к практическим занятиям**

Практическое занятие *–* форма организации учебного процесса, направленная на повышение обучающимися практических умений и навыков посредством группового обсуждения темы, учебной проблемы под руководством преподавателя.

При разработке устного ответа на практическом занятии можно использовать классическую схему ораторского искусства. В основе этой схемы лежит 5 этапов:

1. Подбор необходимого материала содержания предстоящего выступления.

2. Составление плана, расчленение собранного материала в необходимой логической последовательности.

3. «Словесное выражение», литературная обработка речи, насыщение её содержания.

4. Заучивание, запоминание текста речи или её отдельных аспектов (при необходимости).

5. Произнесение речи с соответствующей интонацией, мимикой, жестами.

Рекомендации по построению композиции устного ответа:

1. Во введение следует:

- привлечь внимание, вызвать интерес слушателей к проблеме, предмету ответа;

- объяснить, почему ваши суждения о предмете (проблеме) являются авторитетными, значимыми;

- установить контакт со слушателями путем указания на общие взгляды, прежний опыт.

2. В предуведомлении следует:

- раскрыть историю возникновения проблемы (предмета) выступления;

- показать её социальную, научную или практическую значимость;

- раскрыть известные ранее попытки её решения.

3. В процессе аргументации необходимо:

- сформулировать главный тезис и дать, если это необходимо для его разъяснения, дополнительную информацию;

- сформулировать дополнительный тезис, при необходимости сопроводив его дополнительной информацией;

- сформулировать заключение в общем виде;

- указать на недостатки альтернативных позиций и на преимущества вашей позиции.

4. В заключении целесообразно:

- обобщить вашу позицию по обсуждаемой проблеме, ваш окончательный вывод и решение;

- обосновать, каковы последствия в случае отказа от вашего подхода к решению проблемы.

*Рекомендации по составлению развернутого плана-ответа*

*к теоретическим вопросам практического занятия*

1. Читая изучаемый материал в первый раз, подразделяйте его на основные смысловые части, выделяйте главные мысли, выводы.

2. При составлении развернутого плана-конспекта формулируйте его пункты, подпункты, определяйте, что именно следует включить в план-конспект для раскрытия каждого из них.

3. Наиболее существенные аспекты изучаемого материала (тезисы) последовательно и кратко излагайте своими словами или приводите в виде цитат.

4. В конспект включайте как основные положения, так и конкретные факты, и примеры, но без их подробного описания.

5. Отдельные слова и целые предложения пишите сокращенно, выписывайте только ключевые слова, вместо цитирования делайте лишь ссылки на страницы цитируемой работы, применяйте условные обозначения.

6. Располагайте абзацы ступеньками, применяйте цветные карандаши, маркеры, фломастеры для выделения значимых мест.

**Методические указания по подготовке устного доклада**

Доклад – публичное сообщение или документ, которые содержат информацию и отражают суть вопроса или исследования применительно к данной ситуации.

*Алгоритм выполнение задания*:

1) четко сформулировать тему;

2) изучить и подобрать литературу, рекомендуемую по теме, выделив три источника библиографической информации:

- первичные (статьи, диссертации, монографии и т д.);

- вторичные (библиография, реферативные журналы, сигнальная информация, планы, граф-схемы, предметные указатели и т.д.);

- третичные (обзоры, компилятивные работы, справочные книги и т.д.);

3) написать план, который полностью согласуется с выбранной темой и логично раскрывает ее;

4) написать доклад, соблюдая следующие требования:

- к структуре доклада – она должна включать: краткое введение, обосновывающее актуальность проблемы; основной текст; заключение с краткими выводами по исследуемой проблеме; список использованной литературы;

- к содержанию доклада – общие положения надо подкрепить и пояснить конкретными примерами; не пересказывать отдельные главы учебника или учебного пособия, а изложить собственные соображения по существу рассматриваемых вопросов, внести свои предложения;

5) оформить работу в соответствии с требованиями.

**Методические указания по подготовке к итоговой работе**

Подготовка к контрольной работе. Контрольная работа назначается после изучения определенного раздела (разделов) дисциплины и представляет собой совокупность развернутых письменных ответов обучающихся на вопросы, которые они заранее получают от преподавателя.

*Алгоритм подготовки к контрольной работе:*

- изучение конспектов лекций, раскрывающих материал, знание которого проверяется контрольной работой;

- повторение учебного материала, полученного при подготовке к семинарским, практическим занятиям и во время их проведения;

- изучение дополнительной литературы, в которой конкретизируется содержание проверяемых знаний;

- составление в мысленной форме ответов на поставленные в контрольной работе вопросы;

- формирование психологической установки на успешное выполнение всех заданий.

**4. Критерии оценивания результатов выполнения заданий по самостоятельной работе обучающихся.**

Критерии оценивания выполненных заданий представлены ***в фонде оценочных средств для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации по дисциплине***, который прикреплен к рабочей программе дисциплины, раздел 6 «Учебно-методическое обеспечение по дисциплине (модулю)», в информационной системе Университета.