

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Краюшкина Марина Викторовна  
Должность: Директор  
Дата подписания: 31.03.2023 08:58:58  
Уникальный программный ключ:  
5e608be07b9761c0a5e2f0e4ccddb2e4db1e603

**Автономная некоммерческая организация профессионального образования  
«Университетский колледж»  
(АНО ПО «Университетский колледж»)**

УТВЕРЖДЕНО  
Директор АНО ПО  
«Университетский колледж»  
Краюшкина М.В.  
Приказ №60-О от «20» февраля 2023



**МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЕ**  
учебной дисциплины профессионального учебного цикла

**ОП.06 ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**  
по специальности среднего профессионального образования

**34.02.01 Сестринское дело**  
(код, наименование специальности)

Москва, 2023

Составлены в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом среднего профессионального образования по специальности 34.02.01. Сестринское дело, утвержденного Приказом Минпросвещения России от 4 июля 2022 г. № 527

Шифр дисциплины по стандарту – ОП.06

## СОДЕРЖАНИЕ:

1. ОРГАНИЗАЦИЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ
2. ПЛАНИРОВАНИЕ ВНЕАУДИТОРНОЙ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ
3. КОНТРОЛЬ РЕЗУЛЬТАТОВ ВНЕАУДИТОРНОЙ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ
4. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

## 1. ОРГАНИЗАЦИЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ

Самостоятельная работа учащихся может рассматриваться как организационная форма обучения - система педагогических условий, обеспечивающих управление учебной деятельностью или деятельность учащихся по освоению общих и профессиональных компетенций, знаний и умений учебной и научной деятельности без посторонней помощи.

В учебном процессе выделяют два вида самостоятельной работы: аудиторная, внеаудиторная.

**Аудиторная самостоятельная работа** по учебной дисциплине и профессиональному модулю выполняется на учебных занятиях под непосредственным руководством преподавателя и по его заданию.

**Внеаудиторная самостоятельная работа** выполняется учащимся по заданию преподавателя, но без его непосредственного участия.

*Самостоятельная работа учащихся проводится с целью:*

- систематизации и закрепления полученных теоретических знаний и практических умений студентов;
- углубления и расширения теоретических знаний;
- формирования умений использовать нормативную, правовую, справочную документацию и специальную литературу;
- развития познавательных способностей и активности учащихся: творческой инициативы, самостоятельности, ответственности и организованности;
- формирования самостоятельности мышления, способностей к саморазвитию, самосовершенствованию и самореализации;
- развития исследовательских умений;
- формирования общих и профессиональных компетенций.

## 2. ПЛАНИРОВАНИЕ ВНЕАУДИТОРНОЙ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ

Преподавателем учебной дисциплины эмпирически определяются затраты времени на самостоятельное выполнение конкретного содержания учебного задания: на основании наблюдений за выполнением учащимися аудиторной самостоятельной работы, опроса студентов о затратах времени на то или иное задание, хронометража собственных затрат на решение той или иной задачи с внесением поправочного коэффициента из расчета уровня знаний и умений учащихся.

При разработке рабочей программы по учебной дисциплине или профессиональному модулю при планировании содержания внеаудиторной самостоятельной работы преподавателей устанавливается содержание и объем теоретической учебной информации или практических заданий, которые выносятся на внеаудиторную самостоятельную работу, определяются формы и методы контроля результатов.

Содержание внеаудиторной самостоятельной работы определяется в соответствии с рекомендуемыми видами заданий согласно примерной программы учебной дисциплины или профессионального модуля.

**Видами заданий для внеаудиторной самостоятельной работы могут быть:**

- *для овладения знаниями:* компетентностно-ориентированное задание, чтение текста (учебника, первоисточника, дополнительной литературы): составление плана текста; графическое изображение структуры текста; конспектирование текста; реферирование текста; выписки из текста; работа со словарями и справочниками, ознакомление с нормативными документами; учебно-исследовательская работа; использование аудио- и видеозаписей, компьютерной техники и Интернета и др.;

- *для закрепления и систематизации знаний:* компетентностно-ориентированное задание, работа с конспектом лекции (обработка текста); повторная работа над учебным материалом (учебника, первоисточника, дополнительной литературы, аудио- и видеозаписей); составление плана и тезисов ответа; составление таблиц для систематизации учебного материала; изучение нормативных материалов; ответы на контрольные вопросы; аналитическая обработка текста (аннотирование, рецензирование, реферирование, контент-анализ и др.); подготовка сообщений к выступлению на семинаре, конференции; подготовка рефератов, докладов; составление библиографии, тематических кроссвордов; тестирование и др.;

- *для формирования компетенций:* компетентностно-ориентированное задание, решение задач и упражнений по образцу; решение вариативных задач и упражнений; выполнение чертежей, схем; выполнение расчетно-графических работ; решение ситуационных педагогических задач; подготовка к деловым играм; проектирование и моделирование разных видов и компонентов профессиональной деятельности; подготовка курсовых работ; опытно-экспериментальная работа; упражнения на тренажере; упражнения спортивно-оздоровительного характера; рефлексивный анализ профессиональных умений с использованием аудио- и видеотехники и др.

Виды заданий для внеаудиторной самостоятельной работы, их содержание и характер могут иметь вариативный и дифференцированный характер, учитывать специфику специальности, изучаемой дисциплины, индивидуальные особенности студента.

При предъявлении видов заданий на внеаудиторную самостоятельную работу рекомендуется использовать дифференцированный подход к студентам. Перед выполнением студентами внеаудиторной самостоятельной работы преподаватель проводит инструктаж по выполнению задания, который включает цель задания, его содержание, сроки выполнения, ориентировочный объем работы, основные требования к результатам работы, критерии оценки. В процессе инструктажа преподаватель предупреждает учащихся о возможных типичных ошибках, встречающихся при выполнении задания.

Инструктаж проводится преподавателем за счет объема времени, отведенного на изучение дисциплины.

Самостоятельная работа может осуществляться индивидуально или группами учащихся в зависимости от цели, объема, конкретной тематики самостоятельной работы, уровня сложности уровня умений учащихся.

Отчет по самостоятельной работе учащихся может осуществляться как в печатном, так и в электронном виде (на CD диске).

### **3. КОНТРОЛЬ РЕЗУЛЬТАТОВ ВНЕАУДИТОРНОЙ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ**

Контроль результатов внеаудиторной самостоятельной работы студентов может осуществляться в пределах времени, отведенного на обязательные учебные занятия по дисциплине и внеаудиторную самостоятельную работу учащихся по дисциплине, может проходить в письменной, устной или смешанной форме, с представлением продукта деятельности учащегося.

В качестве форм и методов контроля внеаудиторной самостоятельной работы учащихся могут быть использованы, *зачеты, тестирование, самоотчеты, контрольные работы, защита творческих работ и др., которые могут осуществляться на учебном занятии или вне его (например, оценки за реферат).*

Критериями оценки результатов внеаудиторной самостоятельной работы учащегося являются:

- уровень освоения учащимся учебного материала;
- умение учащегося использовать теоретические знания при выполнении практических задач;
- сформированность общих и профессиональных компетенций;
- обоснованность и четкость изложения ответа;
- оформление материала в соответствии с требованиями.

### **МЕТОДИЧЕСКИЕ МАТЕРИАЛЫ**

#### **СООБЩЕНИЕ**

По содержанию сообщение может быть информационным или методическим. Информационное сообщение – это теоретические материалы по определенной теме, расширяющие знания в области психологии, педагогики, других дисциплин. Методическое сообщение отражает практико-ориентированную информацию о различных инновационных, эффективных, нестандартных, результативных аспектах конкретной дисциплины.

#### **РЕФЕРАТ**

Реферат (от латинского — сообщаю) — краткое изложение в письменном виде содержания научного труда (трудов), литературы по теме. Это самостоятельная научно-исследовательская работа, где раскрывается суть исследуемой проблемы, изложение материала носит проблемно-тематический

характер, показываются различные точки зрения, а также собственные взгляды на проблему. Содержание реферата должно быть логичным.

#### **Критерии оценки реферата:**

- соответствие теме;
- глубина проработки материала;
- правильность и полнота использования источников;
- оформление реферата.

### **ДОКЛАД**

Доклад — вид самостоятельной работы учащихся, используется в учебных и внеклассных занятиях, способствует формированию навыков исследовательской работы, расширяет познавательные интересы, приучает практически мыслить. При написании доклада по заданной теме следует составить план, подобрать основные источники. Работая с источниками, попытаться систематизировать полученные сведения, сделать выводы и обобщения. В настоящее время в учебных заведениях доклады содержательно практически ничем не отличаются от рефератов. Структура и оформление доклада такое же, как в реферате.

#### **Оформление титульного листа методической работы**

На титульном листе посередине его записывается вид работы, ниже на 10 мм – её название строчными буквами, справа в нижнем углу - фамилия автора разработки, группа. В нижней части титульного листа посередине указывается год написания разработки.

#### **Темы самостоятельной работы**

№ раздела (темы)	Вопросы, выносимые на самостоятельное изучение	Количество часов
		ОФО
1.	Основы генетики	5
2.	Цитологические и биохимические основы наследственности	4
3.	Закономерности наследования признаков	4
4.	Изучение наследственности и изменчивости	4
5.	Наследственность и патология	5
Всего		<b>22</b>

#### **Практические задания**

**Задача 1.** У человека альбинизм – аутосомный рецессивный признак. Заболевание встречается с частотой  $1/20\ 000$ . Определите частоту гетерозиготных носителей заболевания в районе.

**Задача 2.** Врожденный вывих бедра у человека наследуется как сутосомный доминирующий признак с пенетрантностью 25%. Болезнь встречается с частотой  $6 : 10\ 000$ . Определите количество гетерозиготных носителей гена врожденного вывиха бедра в популяции.

**Задача 3.** Одна из форм глюкозурии наследуется как аутосомно-рецессивный признак и встречается с частотой 7 : 1000000. Определить частоту встречаемости гетерозигот в популяции.

**Задача 4.** Альбинизм общий (молочно-белая окраска кожи, отсутствие меланина в коже, волосных луковицах и эпителии сетчатки) наследуется как рецессивный аутосомный признак. Заболевание встречается с частотой 1 : 20 000 (Штерн К., 1965). Определите процент гетерозиготных носителей гена.

**Задача 5.** Популяция европейцев по системе групп крови резус содержит 85% резус-положительных индивидуумов. Определите насыщенность популяции рецессивным аллелем.

**Задача 6.** Подагра встречается у 2% людей и обусловлена аутосомным доминантным геном. У женщин ген подагры не проявляется, у мужчин его пенетрантность равна 20% (Эф-роимсон В.П., 1968). Определите генетическую структуру популяции по анализируемому признаку, исходя из этих данных.

**Задача 7.** У женщины 39 лет пятая беременность, протекавшая с гестозом и угрозой прерывания, завершилась родами на 36-й неделе. Новорожденная девочка массой тела 2700 г, длиной тела 48 см, закричала сразу. При осмотре отмечается отек кистей и стоп, короткая шея с избыточными кожными складками, общая мышечная гипотония. При аускультации выслушивается систолический шум вдоль грудины слева. О каком заболевании можно думать в данной ситуации?

**Задача 8.** На военной медкомиссии юноша 16 лет. Рост 189 см, размах верхних конечностей превышает длину тела на 16 см, отмечаются проявления гинекомастии, неравномерное распределение подкожно-жирового слоя, гипоплазия наружных половых органов. О каком заболевании можно думать в данной ситуации?

**Задача 9.** На приеме у педиатра мальчик 3 мес. Мама жалуется на отставание в развитии (плохо держит голову, слабо реагирует на звуки) и запоры. При внешнем осмотре отмечается некоторая одутловатость лица и конечностей, брахицефалическая форма 72 черепа, короткая шея, прогнатизм, глубоко запавшая переносица. Кожа бледная, сухая, волосы редкие и ломкие. О каком заболевании можно думать в данной ситуации?

**Задача 10.** Ребенок 1 год 10 мес. родился в асфиксии, массой 2900 г. У матери патология зрения, у отца тугоухость с рождения. До первого года развивался соответственно возрасту. Часто болеет ОРВИ. В возрасте 10 мес. впервые выявлены протеинурия до 0,99 г/л, лейкоцитурия до 40-50 в поле зрения, бактериурия. В возрасте 1 года 5 мес. выявлено удвоение полостной системы правой почки. После перенесенной пневмонии в 1 год 10 мес. протеинурия возросла до 2,6 г/л в сутки, появились впервые легкие периферические отеки. В анализах мочи – лейкоцитурия, гематурия, высокий удельный вес мочи. Поставьте предварительный диагноз.

### **Темы рефератов (докладов, презентаций)**

1. Методы выделения ДНК.



2. Менделевские типы наследования и их приложение к человеку.
3. Классификация мутаций и мутагенов.
4. Этические проблемы современных генетических технологий.
5. Современный взгляд на мутационный процесс у человека.
6. Мутагенные факторы в среде человека.
7. Неменделевское наследование наследственных болезней. Митохондриальные болезни. Болезни импринтинга.
8. Этические, правовые и социальные проблемы медицинской генетики.
9. Организация помощи больным с генетическими болезнями.
10. Планирование семьи с точки зрения медицинской генетики.
11. Проспективное и ретроспективное консультирование.
12. Генеалогическое исследование.
13. Оценка риска наследственной и врожденной патологии у потомства.
14. Медицинская популяционная генетика (равновесие Харди-Вайнберга, инбридинг, генетический дрейф, миграция, естественный отбор, мутации).
15. Генетический импринтинг.
16. Олигогенные болезни – болезнь Гиршпрунга.
17. Ахондроплазия.
18. Генетические основы тестирования индивидуальной чувствительности к лекарствам.
19. Синдром Рейе.
20. Витамин D-резистентный рахит
21. Функциональная геномика человека.
22. Фазы биотрансформации ксенобиотиков.
23. Врожденная патология ацетилаз.
24. Генетический полиморфизм и болезни.
25. Роль эпигенома в развитии опухолей человека.
26. Естественные и искусственные экологические факторы в развитии наследственной патологии.
27. Неонатальный скрининг моногенных заболеваний.
28. Клонирование в исследовании и лечении заболеваний человека.
29. Обусловленность полигенных болезней наследственными факторами и факторами внешней среды.
30. Генетическое прогнозирование полигенных заболеваний.
31. Понятие относительного риска и его применение в изучении полигенных заболеваний.
32. Концептуальная модель причин мультифакториальных заболеваний.
33. Генетика коморбидных состояний.
34. Идентификация генов предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям.
35. Роль наследственности и среды в наследственной патологии человека
36. Ночная пароксизмальная гематурия.
37. Семейный гипотрихоз.
38. Семейный остеопетроз (мраморная болезнь).
39. Профилактика наследственных заболеваний.

40. Инфекционный тератогенез, роль TORCH инфекций.
41. Фармакологический тератогенез.
42. Роль системы неспецифических оксидаз в тератогенном повреждении плода.
43. Критические периоды эмбрионального развития, их роль в тератогенезе.
44. Классические фенотипы больных при лекарственных тератогенезах.
45. Фетальный алкогольный синдром и фенотип детей, рожденных от матерей алкоголичек.

#### **4. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ**

##### **Основная литература:**

1. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для СПО / составители Е. В. Кукушкина, И. А. Кукушкин. — Саратов : Профобразование, 2019. — 145 с. — ISBN 978-5-4488-0323-9. — Текст : электронный // Электронный ресурс цифровой образовательной среды СПО ПРОФобразование : [сайт]. — URL: <https://profspo.ru/books/86133>

2. Гусаченко, А. М. Основы генетики : практикум для СПО / А. М. Гусаченко, М. А. Волошина. — Саратов, Москва : Профобразование, Ай Пи Ар Медиа, 2020. — 74 с. — ISBN 978-5-4488-0803-6, 978-5-4497-0467-2. — Текст : электронный // Электронный ресурс цифровой образовательной среды СПО ПРОФобразование : [сайт]. — URL: <https://profspo.ru/books/96018>

3. Синюшин, А. А. Решение задач по генетике / А. А. Синюшин. — Москва : Лаборатория знаний, 2019. — 154 с. — ISBN 978-5-00101-630-4. — Текст : электронный // Электронный ресурс цифровой образовательной среды СПО ПРОФобразование : [сайт]. — URL: <https://profspo.ru/books/89223>

##### **Дополнительная литература:**

1. Костерин, О. Э. Основы генетики. В 2 частях. Часть 1. Основные понятия, определение пола и смежные вопросы, генетическая рекомбинация : учебник для СПО / О. Э. Костерин ; под редакцией В. К. Шумного. — Саратов, Москва : Профобразование, Ай Пи Ар Медиа, 2020. — 408 с. — ISBN 978-5-4488-0792-3, 978-5-4497-0453-5. — Текст : электронный // Электронный ресурс цифровой образовательной среды СПО ПРОФобразование : [сайт]. — URL: <https://profspo.ru/books/96019>

2. Костерин, О. Э. Основы генетики. В 2 частях. Часть 2. Хромосомные перестройки, полиплоидия и анеуплоидия, мобильные генетические элементы и генетическая трансформация, генетика количественных признаков и популяционная генетика : учебник для СПО / О. Э. Костерин ; под редакцией В. К. Шумного. — Саратов, Москва : Профобразование, Ай Пи Ар Медиа, 2020. — 246 с. — ISBN 978-5-4488-0793-0, 978-5-4497-0454-2. — Текст : электронный // Электронный ресурс цифровой образовательной среды СПО ПРОФобразование : [сайт]. — URL: <https://profspo.ru/books/96020>

##### **Интернет-источники:**

- Med-Edu.ru [Электронный ресурс]: медицинский видеопортал. - URL: <http://www.med-edu.ru/>
- Компьютерная справочная правовая система «Консультант Плюс» <http://www.consultant.ru/>
- Консультант студента [Электронный ресурс]: ЭБС. – М.: ООО Доступ «ИПУЗ». - URL: <http://www.studmedlib.ru>
- Электронная библиотечная система (ЭБС) «Университетская библиотека ONLINE»
- [https](https://urait.ru/) HYPERLINK "https://urait.ru/" HYPERLINK "https://urait.ru/" HYPERLINK "https://urait.ru/" HYPERLINK "https://urait.ru/" HYPERLINK "https://urait.ru/" HYPERLINK "https://urait.ru/"urait HYPERLINK "https://urait.ru/" HYPERLINK "https://urait.ru/" HYPERLINK "https://urait.ru/" HYPERLINK "https://urait.ru/" HYPERLINK "https://urait.ru/" HYPERLINK "https://urait.ru/" HYPERLINK "https://urait.ru/" HYPERLINK "https://urait.ru/"ru