

Министерство здравоохранения Красноярского края
краевое государственное бюджетное
профессиональное образовательное учреждение
«Дивногорский медицинский техникум»

**УЧЕБНО - МЕТОДИЧЕСКОЕ ПОСОБИЕ
ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ
АУДИТОРНОЙ РАБОТЫ СТУДЕНТОВ**


на практическом занятии № 5. Наследственность и среда


**по теме: Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы
мутагенеза.**

Раздел 5. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.
ОП 04. Генетика человека с основами медицинской генетики
Специальность 34.02.01 Сестринское дело (базовой подготовки)
2 курс 3 семестр

Дивногорск, 2018

В настоящем учебно-методическом пособии представлена методическая разработка этапов самостоятельной работы обучающихся на практическом занятии № 5 по ОП 04. Генетика человека с основами медицинской генетики для специальности 34.02.01 Сестринское дело (базовой подготовки) на 2 курсе, в 3 семестре.

Рассмотрено
На заседании ЦМК ОПД и ЕН
протокол № 1
 председатель М.В.Вадютин
« 11 » 09 2018 г.

Утверждаю
зам. директора по УР
 Е. А. Болсуновская
« 11 » 09 2018 г.

Разработчик: М.В.Яковенко

преподаватель ОП 04. Генетика человека

с основами медицинской генетики
высшей квалификационной категории

СОДЕРЖАНИЕ

Пояснительная записка	4
Этапы самостоятельной работы студентов на практическом занятии	5
Контрольные вопросы для определения исходного уровня теоретических знаний	6
Оформление тетради	7
Теоретический материал	7
Задания для самостоятельной работы	9
Информационное обеспечение обучения	11
Приложения:	
Приложение 1. Таблица генетического кода	12
Приложение 2. Критерии оценки работы на практическом занятии	13
Приложение 3. Контрольные вопросы для самоподготовки к практическому занятию № 6	14

Уважаемый студент!

Данное учебно-методическое пособие поможет Вам в процессе самостоятельной работы освоить умения и знания по теме практического занятия № 5 Наследственность и среда *Тема: Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза* при освоении учебной дисциплины ОП 04. Генетика человека с основами медицинской генетики.

Пособие включает теоретический блок, перечень практических заданий, контрольные вопросы, информационное обеспечение. Наличие базисной информации по теме позволит Вам вспомнить ключевые моменты, рассмотренные преподавателем на занятии.

После изучения теоретического блока приведен перечень практических заданий, выполнение которых обязательно. Наличие положительной оценки по выполнению практических заданий необходимо для получения допуска к дифференцированному зачету по дисциплине.

В результате освоения темы, представленной в пособии, Вы освоите *умение*:

– проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

Освоенные умения будут способствовать формированию и развитию у Вас общих и профессиональных компетенций медицинского брата/ медицинской сестры, таких как:

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.

ОК 3. Решать проблемы, оценивать риски и принимать решения в нестандартных ситуациях.

ОК 4. Осуществлять поиск, анализ и оценку информации, необходимой для постановки и решения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии для совершенствования профессиональной деятельности.

ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать повышение квалификации.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.

ПК 2.2. Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.

ПК 2.3. Сотрудничать со взаимодействующими организациями и службами.

При затруднении выполнения самостоятельной работы обращайтесь к преподавателю.

Этапы самостоятельной работы студентов

на практическом занятии № 5

<i>№ п/п</i>	<i>Этапы занятия</i>	<i>Целевая установка: формируемые ПК и ОК</i>	<i>Время</i>	<i>Содержание самостоятельной работы</i>
1.	Мотивация изучения темы	ОК 2. ПК 2.1.	15 мин	Защита студентами презентации: Механизмы препятствующие становлению мутаций.
2.	Контроль исходного уровня теоретических знаний.	ОК 2. ОК 3. ПК 2.1.	8 мин	Устно ответьте на контрольные вопросы по теме.
3.	Вводный инструктаж выполнения самостоятельной аудиторной работы	ОК 2. ОК 3.	10 мин	1.Под контролем преподавателя или самостоятельно ознакомьтесь с этапами самостоятельной работы и критериями ее оценки (Приложение 1). 2.Оформление тетради практического занятия. 3. Ознакомление с заданием. Разбор конкретных заданий на проведение предварительной диагностики наследственных болезней в процессе решения ситуационных задач.
4.	Самостоятельная аудиторная работа студентов	ОК2-5 ОК 8. ОК 11. ПК 2.1. ПК 2.2. ПК 2.3.	40 мин	1.Работа по решению заданий на проведение предварительной диагностики наследственных болезней на основании решения ситуационных задач. 2.Заполнение таблицы.
5.	Саморефлексия, оценка результатов выполнения самостоятельной аудиторной работы.	ОК 2. ОК 4.	10 мин	Самооценка и взаимооценка Оценка преподавателем, согласно критериям. (Приложение 1)
6.	Задание на дом (для самостоятельной внеаудиторной работы студентов)	ОК 4. ОК 5. ОК 7.	2 мин	1.Подготовьте ответы на контрольные вопросы к следующему занятию (Приложение 2) 2. Составление электронных презентаций «Методические указания по организации внеаудиторной самостоятельной работы обучающихся»

Уважаемые студенты!
Ответьте на контрольные вопросы по теме занятия

Контрольные вопросы
для определения исходного уровня теоретических знаний по теме
«Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза»

1. Какова роль внешней среды в проявлении признаков?
2. В результате какого вида изменчивости в семье дети фенотипически разные?
3. Какой вид изменчивости дает материал для естественного отбора?
4. При каком виде изменчивости появляются люди с третьим глазом?
5. Какие причины мутационной изменчивости вы можете назвать?
6. В чем суть мутационного процесса?
7. Какие бывают мутации по проявлению в поколениях?
8. В каких клетках может произойти мутация?
9. Все ли мутагены попадают к нам из внешней среды?
10. Какие механизмы нашего организма препятствуют становлению мутаций?

Уважаемые студенты! Перед началом работы заполните тетрадь для практических занятий

ОФОРМЛЕНИЕ ТЕТРАДИ

1. Заполните первый лист тетради для практических работ по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики»!

число	№ практического занятия, тема	Оценка	Подпись
-------	-------------------------------	--------	---------

В конце занятия преподаватель оценит практическую работу определённой суммой баллов (по пятибалльной системе) и поставит итоговую оценку, учитывая при этом следующие характеристики:

- Выполнение практической работы;
- Оформление работы.

2. Отчет по практической работе каждый студент выполняет индивидуально с учетом рекомендаций по оформлению.

Отчет выполняется в тетради для практических работ, сдается преподавателю по окончании занятия. Отчет должен включать пункты:

- название практической работы
- цель работы
- ход работы
- выполнение работы
- решение, развернутый ответ, заполнение таблицы
- вывод по работе

Практическое занятие №5.

Тема: Наследственность и среда.

Цель работы: закрепить знания о роли генотипа и внешней среды в проявлении признаков, и биологическом и медицинском значении мутаций; закрепить умение моделировать мутационный процесс на разных уровнях организации генетического материала.

Уважаемые студенты!

Для выполнения заданий для самостоятельной работы студентов ознакомьтесь с теоретическим материалом по теме практического занятия № 5 «Наследственность и среда»:

Теоретический материал

Изменчивость бывает ненаследственная и наследственная.

К ненаследственной относятся онтогенетическая и модификационная изменчивости. Суть онтогенетической изменчивости заключается в том, что фенотип организма меняется на протяжении всей жизни, в то время как генотип не меняется, а происходит лишь переключение генов.

Мутационная изменчивость (наследственная) обусловлена мутациями – устойчивыми изменениями генетического материала и, соответственно, наследуемого признака.

Мутационная изменчивость возникает вследствие мутаций. Мутации – нарушение генетического материала, имеющие стойкий характер и возникающие внезапно, скачкообразно (де Фриз).

Мутаген – соединение химической, биологической или физической природы, способное прямо или косвенно повреждать наследственные структуры клетки.

Мутация – в широком смысле слова внезапно возникающее наследуемое изменение. Другими словами мутация – любое структурное или композиционное изменение в ДНК организма (в последовательности нуклеотидов, хромосом, генома), произошедшее спонтанно или индуцированное мутагенами.

По происхождению мутагены можно разделить на *экзогенные* (многие факторы внешней среды) и *эндогенные* (образуются в процессе жизнедеятельности организма).

По природе возникновения различают: физические, химические и биологические мутагены.

К *физическим мутагенам* относятся:

- ионизирующие излучения (например, α -, β - и γ -излучения, рентгеновское излучение, нейтроны);
- радиоактивные элементы (например, радий, радон, изотопы калия, углерода и др.);
- ультрафиолетовое излучение;
- чрезмерно высокая или низкая температура.

К *химическим мутагенам* относятся:

- сильные окислители или восстановители (например, нитраты, нитриты, активные формы кислорода);
- алкилирующие агенты (например, иодацетамид);
- пестициды (например, гербициды, фунгициды);
- некоторые пищевые добавки (например, ароматические углеводороды, цикламаты);
- продукты переработки нефти;
- органические растворители;
- лекарственные препараты (например, цитостатики, ртуть-содержащие средства, иммунодепрессанты) и другие химические соединения.

К *биологическим мутагенам* относятся:

- некоторые вирусы (например, кори, краснухи, гриппа);
- продукты обмена веществ (например, продукты липопероксидации);
- антигены некоторых микробов и паразитов.

Генетический код (англ. Genetic code) (Приложение 1) — совокупность правил, согласно которым в живых клетках последовательность нуклеотидов (ген и мРНК) переводится в последовательность аминокислот (белок). Собственно перевод (трансляцию) осуществляет рибосома, которая соединяет аминокислоты в цепочку согласно инструкции, записанной в кодонах мРНК. Соответствующие аминокислоты доставляются в рибосому молекулами тРНК. Генетический код всех живых организмов Земли един (имеются лишь незначительные вариации), что свидетельствует о наличии общего предка.

Правила генетического кода определяют, какой аминокислоте соответствует триплет (три подряд идущих нуклеотида) в мРНК. За редкими исключениями[1], каждому кодону соответствует только одна аминокислота. Конкретная аминокислота может кодироваться более чем одним кодоном, есть также кодоны, означающие начало и конец белка. Вариант генетического кода, который используется подавляющим большинством живых организмов, называют стандартным, или каноническим, генетическим кодом.

Выполните задания для самостоятельной работы, полученные результаты обсудите в малых группах.

Задания для самостоятельной работы студентов

Решите ситуационные задачи.

1. У женщины, которая во время беременности переболела краснухой (вирусное инфекционное заболевание), родился глухой ребенок. Можно ли ожидать в дальнейшем рождения глухих внуков? Дать пояснения.

2. Как изменится структура белка, если из кодирующего его участка ДНК - ААТАЦАТТТАААГТЦ удалить пятый и 13-й слева нуклеотиды?

3. Полипептид состоит из следующих аминокислот: валин – аланин – глицин – лизин – триптофан – валин – серин – глутаминовая кислота.

Определите структуру участка ДНК, кодирующего указанный полипептид.

4. Четвертый пептид в нормальном гемоглобине (гемоглобин А) состоит из следующих аминокислот: валин - гистидин - лейцин - треонин - пролин - глутаминовая кислота - глутаминовая кислота - лизин.

а) У больного с симптомом сплехомегални при умеренной анемии обнаружили следующий состав четвертого пептида: валин - гистидин - лейцин — треонин - пролин - лизин - глутаминовая кислота - лизин.

Определите изменения, произошедшие в ДНК, кодирующей четвертый пептид гемоглобина, после мутации.

5. Участок хромосомы 21 переместилась на хромосому 15. Какой это вид мутации? Назовите синдром и запишите его формулу.

6. Какой тип мутации, которая случается у человека, имеет наибольшую вероятность проявиться в следующем поколении: а) рецессивная, сцепленная с полом, которая возникает в X-хромосоме; б) рецессивная, возникающая в аутосомах; в) доминантная аутосомная мутация?

7. В гемоглобине Токучи состоялось замещение аминокислоты гистидина на аргинин. О каком виде мутаций идет речь?

2. Заполните таблицу.

<i>№ физические</i>	<i>№ химические</i>	<i>№ биологические</i>	<i>антимутagens</i>
---------------------	---------------------	------------------------	---------------------

Распределите данные примеры на четыре группы и занесите результаты в таблицу.

Кофе		Сигареты	
Зеленый чай		Витамины	
Пиво		Краска для волос	
Горчица		Спиртосодержащие коктейли	
Бензин		Жевательная резинка	
Яблоки		Жареные пирожкичипсы	
Ультрафиолетовое излучение		Зеленый лук	
Салат из капусты		Сотовый телефон	
Вирусы		Петрушка	
Мята		Тетрациклин	

Информационное обеспечение:**Основные источники:**

1. Гайнутдинов И.К. Медицинская генетика: учебник СПО. – М.: Дашков и К, 2017 г.
2. Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебник / под ред. Н.П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР – Медиа, 2016 г. – Режим доступа: <http://client.medcollegelib/ru/ISBN9785970436523.html>

Дополнительные источники:

1. Акуленко Л.В. Медицинская генетика. - М.: ГЭОТАР — Медиа, 2011.
2. Гайнутдинов И. К, Медицинская генетика/И.К. Гайнутдинов, Э.Д. Рубан: учебник. - Изд. 3-е.- Ростов н / Д: Феникс, 2009.

Интернет-источники:

1. Сайт о генетике, наследственных заболеваниях режим доступа: <http://vse-pro-geny.ru/>
2. Мой геном: научно-популярный портал о генетике: Режим доступа: <http://mygenome.su/>

Таблица генетического кода

Первое основание	Второе основание				Третье основание
	<u>У(А)</u>	<u>Ц(Г)</u>	<u>А(Т)</u>	<u>Г(Ц)</u>	
<u>У(А)</u>	Фен Фен Лей Лей	Сер Сер Сер Сер	Тир Тир - -	<u>Цис</u> <u>Цис</u> - Три	У (А) Ц (Г) А (Т) Г (Ц)
<u>Ц(Г)</u>	Лей Лей Лей Лей	Про Про Про Про	Гис Гис <u>Глн</u> <u>Глн</u>	<u>Арг</u> <u>Арг</u> <u>Арг</u> <u>Арг</u>	У (А) Ц (Г) А (Т) Г (Ц)
<u>А(Т)</u>	<u>Иле</u> <u>Иле</u> <u>Иле</u> Мет	<u>Тре</u> <u>Тре</u> <u>Тре</u> <u>Тре</u>	Аси Аси Лиз Лиз	Сер Сер <u>Арг</u> <u>Арг</u>	У (А) Ц (Г) А (Т) Г (Ц)
<u>Г(Ц)</u>	Вал Вал Вал Вал	Ала Ала Ала Ала	<u>Асп</u> <u>Асп</u> <u>Глу</u> <u>Глу</u>	<u>Гли</u> <u>Гли</u> <u>Гли</u> <u>Гли</u>	У (А) Ц (Г) А (Т) Г (Ц)

В таблице представлены три вида оснований (первое, второе и третье), обратите внимание на то, что они даются в двухвариантах: без скобок - нуклеотиды РНК, а в скобках — нуклеотиды ДНК.

Пользоваться ей не сложно. Предположим, нам известно, что в ДНК есть участок со следующим составом нуклеотидов А-А-Г-Ц-Т-Т-Т-Г-Ц-Ц-А-Г, разделим его на триплеты. Первый триплет ДНК: А-А-Г, смотрим в таблице первое основание (А), это первый горизонтальный столбец. Далее ищем второе основание (А). на пересечении этих двух столбцов видим прямоугольник в котором расположены четыре аминокислоты, для того что бы выбрать нужную нам, необходимо в крайнем правом столбце выбрать третье основание (Г), это вторая строчка -аминовислота ФЕН (фенилаланин).

Критерии оценки работы на практическом занятии

Оценка за работу на практическом занятии оценивается в баллах: 5(отлично), 4(хорошо), 3(удовлетворительно), 2(неудовлетворительно), является среднеарифметической и складывается из оценок за выполнение 3-х блоков заданий: ответы на контрольные вопросы и правильности подготовки материала к стерилизации.

Критерии оценки решения ситуационных задач

- оценка 5 «отлично» выставляется за выполнение ситуационных задач в полном объёме, с правильно оформленными заданиями, точным и полным решением;
- оценка 4 «хорошо» выставляется за ответ включает в себя два из названных выше элементов и не содержит биологических ошибок, или ответ включает в себя три названных выше элемента, но содержит биологические ошибки
 - оценка 3 «удовлетворительно» выставляется за выполнение задач в полном объёме, с частично правильными оформленными заданиями, и с ошибками в решении или за решение половины задач с правильным оформлением и полным решением.

Критерии оценивания таблицы:

1. Четкость и обоснованность распределения материала
2. Аккуратность и правильность заполнения таблицы
3. Отсутствие орфографических ошибок

Оценка: «5» - содержание полностью удовлетворяет данным критериям;
«4» - имеются 2 не грубые ошибки в распределении материала и оформление таблицы не полностью удовлетворяет критериям 2 и 3;
«3» - содержание частично удовлетворяет (соответствует) данным критерию.

**Контрольные вопросы
для самоподготовки к практическому занятию № 6 по теме «Хромосомные
болезни»**

1. Какие характерные черты наследственных болезней вы знаете?
2. Почему не всегда наследственное заболевание проявляется?
3. По каким признакам можно заподозрить, что у человека хромосомная болезнь?
4. На какие группы делятся хромосомные болезни?
5. Какие существуют причины моногенных болезней?
6. Какие черты присущи всем хромосомным болезням?
7. При каком заболевании у младенца плачь похож на кошачье мяуканье?
8. Могут ли женщины с хромосомными аномалиями иметь детей?