

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ  
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«КАБАРДИНО-БАЛКАРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ  
ИМ. Х.М. БЕРБЕКОВА»

Медицинский колледж

УТВЕРЖДАЮ

Директор Медицинского колледжа  
/Писакина С.В./

« 31 » « 08 » 2021 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

011 04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Программа подготовки специалистов среднего звена

33.02.01 – Фармация ин.

Среднее профессиональное образование

Квалификация выпускника

Фармацевт

Очная форма обучения

Нальчик, 2021

Рабочая программа учебной дисциплины «Генетика человека и основы медицинской генетики» разработана на основании федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования специальности 33.02.01 Фармация, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 12.05.2014г. № 501 (ред. от 24.07.2015), учебного плана по программе подготовки специалистов среднего звена Фармация.

Составители:

А.С.Хомченко М.В., к.б.н., преподаватель МК КБГУ

Рабочая программа учебной дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании ЦМК общепрофессиональных дисциплин МК КБГУ

Протокол №1 от 30 августа 2021 г.

Председатель ЦМК

  
(подпись)

Ярыасова С.С.

Методист МК КБГУ

  
(подпись)

Гупницкая А.С.

Составители:

Научный сотрудник КБГУ:

отдел комсомольский

  
(подпись)

Губайкова Н.А.

**Лист регистрации изменений**

№ п/п	Содержание изменения	Реквизиты документа об утверждении изменения	Дата введения изменения
1.	Актуализирована	Протокол заседания ЦМК ОПД №1 от 07 сентября 2016 года	07.09.2016
2.	Актуализирована	Протокол заседания ЦМК ОПД №1 от 07 сентября 2017 года	07.09.2017
3.	Актуализирована	Протокол заседания ЦМК ОПД №1 от 30 августа 2018 года	30.08.2018
4.	Актуализирована	Протокол заседания ЦМК ОПД №1 от 30 августа 2019 года	30.08.2019
5.	Актуализирована	Протокол заседания ЦМК ОПД №1 от 02 сентября 2020 года	02.09.2020
6.	Актуализирована	Протокол заседания ЦМК ОПД №1 от 30 августа 2021 года	30.08.2021

## **СОДЕРЖАНИЕ**

	стр.
1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	5
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	20
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	21



## **1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

### **«Генетика человека с основами медицинской генетики»**

#### **1.1. Область применения рабочей программы**

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС по специальности СПО 33.02.01 Фармация.

Рабочая программа учебной дисциплины может быть использована при разработке программ дополнительного профессионального образования.

#### **1.2. Место учебной дисциплины в структуре программы подготовки специалистов среднего звена**

Учебная дисциплина ОП. 04 Генетика человека с основами медицинской генетики является частью цикла общепрофессиональных дисциплин.

#### **1.3. Цели и задачи учебной дисциплины – требования к результатам освоения дисциплины:**

**В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен уметь:**

- Ориентировать в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;
- Решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;
- Пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию

**В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен знать:**

- биохимические и цитологические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

**В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен формировать общие и профессиональные компетенции:**

<b>ОК 1.</b>	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес
<b>ОК 2.</b>	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество
<b>ОК 3.</b>	Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность

<b>ОК 4.</b>	Осуществлять поиск и использование информации
<b>ОК 8.</b>	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать повышение своей квалификации
<b>ОК 11.</b>	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку
<b>ПК 1.5.</b>	Информировать население, медицинских работников учреждений здравоохранения о товарах аптечного ассортимента
<b>ПК 2.3.</b>	Владеть обязательными видами внутриаптечного контроля лекарственных средств

#### **1.4. Количество часов на освоение рабочей программы учебной дисциплины:**

максимальной учебной нагрузки обучающегося 132 час., в том числе:  
 обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 88 часов;  
 самостоятельной работы обучающегося 38 часов.  
 (самостоятельной работы обучающегося и консультаций 38/6 часов).

## 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

### 2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

<b>Вид учебной работы</b>	<b>Объем часов</b>
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	<b>132</b>
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	<b>88</b>
в том числе:	
практические занятия	<b>20</b>
<b>Самостоятельная работа обучающегося и *консультации (всего)</b>	<b>38/6</b>
<i>Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета</i>	

**\*Примечание.** Объем консультативных часов в данном учебном плане указан на численность студентов в группе – 25. Количество консультативных часов может варьировать в зависимости от количества студентов в группе (4.5 Пояснение к УП).



**2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»**  
**(Фармация, оп)**

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа обучающихся, курсовая работа (проект) (если предусмотрены)	Объем часов	Уровень освоения
<b>Раздел 1</b> <b>Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины</b>		<b>2</b>	
Тема 1.1. <b>Введение в генетику человека. История развития науки</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.	2	1
	<b>Самостоятельная работа обучающегося:</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений «Значение генетики для медицины», «Аксиомы медицинской генетики»	2	1, 2
<b>Раздел 2.</b> <b>Цитологические основы наследственности</b>		<b>10</b>	
Тема 2.1. <b>Строение и функции эукариотической клетки</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Особенности строения эукариотической клетки. Органоиды общего и специального назначения, их строение и функции. Организация ядра клетки эукариот.	2	1

Тема 2.2. <b>Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Периоды интерфазы, их характеристика. Биологическая роль митоза и амитоза. Основные события фаз митоза.	2	1
Тема 2.3. <b>Биологическое значение мейоза. Мейоз как этап гаметогенеза</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Биологическое значение мейоза. Мейоз как этап гаметогенеза. Особенности развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.	4	1
	<b>Практическое занятие:</b> <b>1. Цитологические основы наследственности.</b> Типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Биологическое значение мейоза. Мейоз как этап гаметогенеза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.	2	2,3
	<b>Самостоятельная работа обучающихся:</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека. 3. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. 4. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 5. Составление электронных презентаций по заданной теме. 6. Подготовка реферативных сообщений «Химическая организация клетки», «Синтетический аппарат клетки», «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток».	4	1, 2,3
<b>Раздел 3.</b> <b>Биохимические основы наследственности</b>			

Тема 3.1. <b>Химическое строение и генетическая роль нуклеино-вых кислот: ДНК и РНК</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Строение нуклеотидов ДНК и РНК. Правило Чаргаффа, правило комплементарности.	2	1
Тема 3.2. <b>Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Особенности строения хромосом, их организация. Функции хромосом. Классификация хромосом человека. Особенности кариотипа человека в соответствии с Денверовской номенклатурой.	2	1
Тема 3.3. <b>Сохранение информации от поколения к поколению. Репликация и репарация</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Уникальная способность молекулы ДНК к самовоспроизведению – репликации. Репликационная вилка. Основные ферменты репликации. Репарация – процесс исправления ошибок после репликации. Реакции матричного синтеза.	2	1
	<b>Практическое занятие:</b> <b>2. Биохимические основы наследственности.</b> Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека.	2	2,3
Тема 3.4. <b>Гены и их структура. Реализация генетической информации</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Ген – участок молекулы ДНК, несущий информацию о структуре одного белка (фермента). Свойства гена. Процесс биосинтеза белка, как реализация генетической информации. Транскрипция и трансляция.	2	1
Тема 3.5.	<b>Содержание учебного материала:</b> Свойства генетического кода, их характеристика.	2	1

Генетический код и его свойства	<b>Практическое занятие:</b> <b>3. Реализация генетической информации в признак.</b> Транскрипция. Трансляция. Генетический код и его свойства.	2	2
	<b>Самостоятельная работа обучающихся:</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. 3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 4. Составление электронных презентаций по заданной теме. 5. Подготовка реферативных сообщений «Открытие нуклеиновых кислот», «Свойства нуклеиновых кислот». «Биосинтез белка – основа реализации наследственной информации», «Ген с позиций молекулярной биологии», «Практическое применение молекулярной биологии»).	4	1, 2, 3
<b>Раздел 4.</b> <b>Закономерности наследования признаков</b>		<b>18</b>	
Тема 4.1. Наследование признаков при моно-, ди- и полигиб-ридном скрещивании	<b>Содержание учебного материала:</b> Сущность законов независимого наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека.	4	2
	<b>Практическое занятие</b> <b>4. Закономерности наследования признаков.</b> Законы Менделя. Отклонения от законов Менделя у человека. Сущность законов независимого наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека	2	2,3
	<b>Самостоятельная работа обучающихся:</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы 2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследование признаков с неполной пенетрантностью. 3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 4. Составление электронных презентаций по заданной теме. 5. Подготовка реферативных сообщений «Родоначальник генетики Г. Мендель» «Вторичное открытие законов Менделя».	4	1, 2

Тема 4.2. <b>Хромосомная теория Т. Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Опыты Т. Моргана с сотрудниками на мушке дрозофиле. Образование групп сцепления хромосом. Зависимость расстояния между генами от силы сцепления и влияние на кроссинговер. Полное и неполное сцепление генов	4	1
Тема 4.3. <b>Генетика пола. Сцепленное с полом наследование</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Первичное генетическое формирование пола. Половой диморфизм. Признаки, сцепленные с полом у человека, их особенности наследования.	2	1
	<b>Самостоятельная работа обучающихся:</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме.	4	1, 2, 3
Тема 4.4. <b>Типы взаимодействия генов. Пенетрантность и экспрессивность генов</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.	4	1
	<b>Практическое занятие:</b> <b>5. Генетика пола. Сцепленное наследование. Хромосомная теория Т. Моргана.</b> Хромосомная теория Т. Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека. Генетика пола. Сцепленное с полом наследование	2	2,3
	<b>Самостоятельная работа обучающихся:</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, поли-	4	1, 2, 3

	гибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе ABO и резус системе 3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 4. Составление электронных презентаций по заданной теме. 5. Подготовка реферативных сообщений: (примерные темы: «Группа крови системы MNSs», «Группа крови системы P», Группы крови системы Kell»).		
<b>Раздел 5.</b> <b>Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</b>		<b>10</b>	
Тема 5.1. <b>Особенности изучения наследственности человека. Генеалогический метод</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Человек как объект генетических исследований. Методы изучения генетики человека. Методика составления родословных и их анализ. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ.	2	1
Тема 5.2. <b>Особенности родословных при различных типах наследования</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Особенности родословных при различных типах наследственности. Аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, Х-сцепленный доминантный, Х-сцепленный рецессивный, Y-сцепленный и митохондриальный типы наследования, их характеристика.	2	1
Тема 5.3. <b>Близнецовый метод, биохимический метод и цитогенетический метод</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Цитогенетический метод.	2	1
Тема 5.4. <b>Метод генетики соматических клеток. Популяционно-статистический метод</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Метод генетики соматических клеток. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга.	2	
	<b>Практическое занятие:</b> <b>6. Методы генетики человека.</b>		2, 3

Добавлено примечание ([1]):

	<p>Методика составления родословных и их анализ.  Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ.  Особенности родословных при различных типах наследственности. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.  Биохимический метод.</p>		
	<p><b>Самостоятельная работа обучающихся:</b>  1. Изучение основной и дополнительной литературы.  2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.  3. Составление электронных презентаций по заданной теме.  4. Составление родословных схем.</p>	2	1, 2, 3
<p align="center"><b>Раздел 6.</b>  <b>Виды изменчивости и виды мутаций у человека</b></p>		<b>8</b>	
<p>Тема 6.1.  <b>Виды изменчивости и виды мутаций у человека</b></p>	<p><b>Содержание учебного материала:</b>  Факторы мутагенеза. Классификация изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии.</p>	2	1
<p>Тема 6.2.  <b>Модификационная изменчивость</b></p>	<p><b>Содержание учебного материала:</b>  Ненаследственная фенотипическая изменчивость. Норма реакции. Узкая и широкая норма реакции. Модификационная кривая.</p>	2	
<p>Тема 6.3.  <b>Наследственная изменчивость: комбинативная и мутационная</b></p>	<p><b>Содержание учебного материала:</b>  Генотипическая изменчивость, ее классификация. Комбинативная изменчивость, три механизма ее возникновения. Мутационная изменчивость: генная, хромосомная и геномная. Факторы мутагенеза.</p>	2	
	<p><b>Практическое занятие:</b>  <b>7. Наследственность и изменчивость. Механизмы возникновения наследственной патологии.</b></p>	2	2,3

	Модификационная изменчивость. Наследственная изменчивость: комбинативная и мутационная. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся:</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений «Антропогенные факторы мутагенеза», «Радиационный мутагенез», «Биологические факторы мутагенеза».	4	1, 2, 3
<b>Раздел 7.</b> <b>Наследственность и патология</b>		<b>26</b>	
Тема 7.1. <b>Наследственные болезни и их классификация</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты.	2	1
Тема 7.2 <b>Хромосомные болезни</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме. Структурные аномалии хромо-сом.	2	1
	<b>Практическое занятие:</b> <b>8. Хромосомные болезни.</b> Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме. Структурные аномалии хромосом.	2	2, 3



	<b>Самостоятельная работа обучающихся:</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений «Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах», «Клинические проявления хромосомных aberrаций»	4	1, 2
Тема 7.3. <b>Генные болезни</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. У- сцепленные заболевания.	4	1
	<b>Самостоятельная работа обучающихся:</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 4. Подготовка реферативных сообщений «Главные черты клинической картины генных болезней», «Клинический полиморфизм генных заболеваний и его причины», «Генетика некоторых генных болезней – болезни Реклингхаузена, миотоническая дистрофия, семейная гиперхолестеринемия»	2	1, 2, 3
Тема 7.4. <b>Болезни с наследственной предрасположенностью</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. Канцерогенез. Тератогенные факторы.	2	1

	<b>Практическое занятие:</b> <b>9. Генные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью.</b> Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. У- сцепленные заболевания. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Гипертоническая болезнь	2	2
	<b>Самостоятельная работа обучающихся:</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений «Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности», «Возможные механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью»	2	1, 2, 3
Тема 7.5. <b>Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний.</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Лабораторные методы диагностики наследственных болезней. Принципы лечения наследственных болезней	2	1
Тема 7.6. <b>Виды профилактики наследственных болезней</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию.	2	1
Тема 7.7. <b>Медико-генетическое консультирование</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Этапы медико-генетического консультирования. Значение медико-генетического консультирования для профилактики наследственной патологии.	4	1

Тема 7.8. <b>Особенности ухода за больными с наследственной патологией</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.	2	1
	<b>Практическое занятие:</b> <b>10. Медико-генетическое консультирование.</b> <b>Рубежный рейтинговый контроль</b> Виды профилактики наследственных болезней. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственной патологии.	2	2,3
	<b>Самостоятельная работа обучающихся:</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений «Эффективность медико-генетических консультаций», «Доклиническая диагностика и профилактическое лечение наследственных болезней», «Просеивающие программы диагностики наследственных болезней» 5. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	4	1, 2, 3
	<b>Консультации:</b> <b>Практические занятия:</b> <b>Самостоятельная работа:</b> <b>ИТОГО:</b>	<b>6</b> <b>20</b> <b>38</b> <b>132 час</b>	

Для характеристики уровня освоения учебного материала используются следующие обозначения:

1. – ознакомительный (узнавание ранее изученных объектов, свойств);
2. – репродуктивный (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством)
3. – продуктивный (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач)

### 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

#### 3.1. Требования к материально-техническому обеспечению

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета генетики человека с основами медицинской генетики

Оборудование учебного кабинета:

- столы, стулья для преподавателя и студентов;
- шкафы для хранения приборов, наглядных пособий, учебно – методической документации;
- доска классная;

Технические средства обучения:

- компьютеры;
- интерактивная доска;
- мультимедийный проектор.

Учебно- наглядные пособия:

1. *Таблицы (плакаты):* - Строение клетки, - Хромосомы, - Нуклеиновые кислоты, - Репликация ДНК, - Биосинтез белка, - Генетический код, - Митоз, - Мейоз, - Половые клетки- Кариотип человека, - Закономерности наследования признаков, - Виды взаимодействия между генами, - Наследование свойств крови, - Хромосом-ные aberrации, - Схемы родословных, - Символы для составления родословных, - Хромосомные синдромы

2. *Наборы слайдов «Хромосомные синдромы»*

3. *Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями*

4. *Микропрепараты:* - Клетки крови человека, - Органоиды и включения, - Митоз в растительной и животной клетке, - Половые клетки, - Хромосомы человека

5. *Модели:* ДНК, Строение клетки, Митоз, мейоз

6. *Динамические пособия:* Биосинтез белка, Законы Менделя, Наследование групп крови, Хромосомная теория Моргана.

7. Презентации по материалам лекций. Видеофильмы.

8. Микроскопы

### 3.2. Информационное обеспечение обучения

#### Перечень рекомендуемых учебных изданий, интернет-ресурсов, дополнительной литературы:

##### Основные источники:

1. Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970436523.html>
2. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс]: учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин - 2-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429570.html>
3. Рубан Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Рубан Э. Д. - Ростов-на-Дону: Феникс, 2014. - 319с.

##### Дополнительные источники:

1. Акуленко Л.В., Медицинская генетика : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-3361-4 - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>
2. Бочков Н.П., Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-3570-0 - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435700.html>
3. Костров С.В., Молекулярная генетика, микробиология и вирусология № 01.2016 / гл. ред. С.В. Костров - М. : Медицина, 2016. - 40 с. - ISBN 0208-0613-2016-1 - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL: <http://www.studentlibrary.ru/book/0208-0613-2016-1.html>

#### 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий, тестирования, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий, проектов, исследований.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<b>Освоенные умения:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>— Ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;</li> <li>— Решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;</li> <li>— Пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>— Наблюдение и оценка на практических занятиях.</li> <li>— Текущий контроль в форме: <ul style="list-style-type: none"> <li>— беседы;</li> <li>— устного опроса;</li> <li>— тестирования;</li> </ul> </li> <li>— Решение проблемно–ситуационных задач. Решение задач по биосинтезу белка и задач на закономерности наследования признаков.</li> <li>— Фронтальный опрос.</li> <li>— Терминологический диктант.</li> <li>— Защита реферативных сообщений.</li> <li>— Контроль результатов выполнения самостоятельной работы</li> <li>— оформление агитационных плакатов, презентаций;</li> <li>— Защита санитарных бюллетеней, памяток, буклетов, агитационных плакатов, презентаций;</li> <li>— выступление перед аудиторией с агитационно-информационным сообщением по вопросам профилактики наследственной патологии;</li> <li>— подготовка радиобесед, статей в газету на свободную медицинскую тему.</li> <li>— Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачёта</li> </ul>
<b>Усвоенные знания:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- биохимические и цитологические основы наследственности;</li> <li>- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</li> <li>- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</li> <li>- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</li> <li>- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</li> <li>- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</li> </ul>	

