

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**

| №<br>п/п | Содержание<br>изменения | Реквизиты документа об утверждении<br>изменения           | Дата<br>введения<br>изменения |
|----------|-------------------------|---|-------------------------------|
| 1.       | Актуализирована         | Протокол заседания ЦМК ОПД<br>№1 от 07 сентября 2016 года | 07.09.2016                    |
| 2.       | Актуализирована         | Протокол заседания ЦМК ОПД<br>№1 от 07 сентября 2017 года | 07.09.2017                    |
| 3.       | Актуализирована         | Протокол заседания ЦМК ОПД<br>№1 от 30 августа 2018 года  | 30.08.2018                    |
| 4.       | Актуализирована         | Протокол заседания ЦМК ОПД<br>№1 от 30 августа 2019 года  | 30.08.2019                    |
| 5.       | Актуализирована         | Протокол заседания ЦМК ОПД<br>№1 от 02 сентября 2020 года | 02.09.2020                    |
| 6.       | Актуализирована         | Протокол заседания ЦМК ОПД<br>№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, исключая 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><br><b>Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины</b> |   | <b>2</b>    |                  |
| Тема 1.1.<br><b>Введение в генетику человека. История развития науки</b>   | <b>Содержание учебного материала:</b><br>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><br>1. Изучение основной и дополнительной литературы.<br>2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.<br>3. Составление электронных презентаций по заданной теме.<br>4. Подготовка реферативных сообщений «Значение генетики для медицины», «Аксиомы медицинской генетики»   | 2           | 1, 2             |
| <b>Раздел 2.</b><br><b>Цитологические основы наследственности</b>  |   | <b>10</b>   |                  |
| Тема 2.1.<br><b>Строение и функции эукариотической клетки</b>  | <b>Содержание учебного материала:</b><br>Особенности строения эукариотической клетки. Органоиды общего и специального назначения, их строение и функции. Организация ядра клетки эукариот.  | 2           | 1                |

|  |   |   |        |
|--|---|---|--------|
| Тема 2.2.<br><b>Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды</b> | <b>Содержание учебного материала:</b><br>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.<br><b>Биологическое значение мейоза. Мейоз как этап гаметогенеза</b>                 | <b>Содержание учебного материала:</b><br>Биологическое значение мейоза. Мейоз как этап гаметогенеза. Особенности развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.   | 4 | 1      |
|  | <b>Практическое занятие:</b><br><b>1. Цитологические основы наследственности.</b><br>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><br>1. Изучение основной и дополнительной литературы.<br>2. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека.<br>3. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.<br>4. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.<br>5. Составление электронных презентаций по заданной теме.<br>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><br><b>Биохимические основы наследственности</b>                               |   |   |        |

|  |   |   |     |
|--|---|---|-----|
| Тема 3.1.<br><b>Химическое строение и генетическая роль нуклеино-вых кислот: ДНК и РНК</b> | <b>Содержание учебного материала:</b><br>Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Строение нуклеотидов ДНК и РНК. Правило Чаргаффа, правило комплементарности.  | 2 | 1   |
| Тема 3.2.<br><b>Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека</b>                | <b>Содержание учебного материала:</b><br>Особенности строения хромосом, их организация. Функции хромосом. Классификация хромосом человека. Особенности кариотипа человека в соответствии с Денверовской номенклатурой.                                    | 2 | 1   |
| Тема 3.3.<br><b>Сохранение информации от поколения к поколению. Репликация и репарация</b> | <b>Содержание учебного материала:</b><br>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><br><b>2. Биохимические основы наследственности.</b><br>Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека.                                       | 2 | 2,3 |
| Тема 3.4.<br><b>Гены и их структура. Реализация генетической информации</b>                | <b>Содержание учебного материала:</b><br>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><br>Свойства генетического кода, их характеристика.  | 2 | 1   |

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

|   |  |   |         |
|---|--|---|---------|
| Тема 4.2.<br><b>Хромосомная теория Т. Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер</b>      | <b>Содержание учебного материала:</b><br>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.<br><b>Генетика пола. Сцепленное с полом наследование</b>                    | <b>Содержание учебного материала:</b><br>Первичное генетическое формирование пола. Половой диморфизм. Признаки, сцепленные с полом у человека, их особенности наследования.  | 2 | 1       |
|   | <b>Самостоятельная работа обучающихся:</b><br>1. Изучение основной и дополнительной литературы.<br>2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.<br>3. Составление электронных презентаций по заданной теме.  | 4 | 1, 2, 3 |
| Тема 4.4.<br><b>Типы взаимодействия генов. Пенетрантность и экспрессивность генов</b> | <b>Содержание учебного материала:</b><br>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><br><b>5. Генетика пола. Сцепленное наследование. Хромосомная теория Т. Моргана.</b><br>Хромосомная теория Т. Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека. Генетика пола. Сцепленное с полом наследование  | 2 | 2,3     |
|   | <b>Самостоятельная работа обучающихся:</b><br>1. Изучение основной и дополнительной литературы.<br>2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, поли-  | 4 | 1, 2, 3 |

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

Добавлено примечание ([1]):

|  |  |          |         |
|--|--|----------|---------|
|  | <p>Методика составления родословных и их анализ.<br/> Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ.<br/> Особенности родословных при различных типах наследственности. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.<br/> Биохимический метод.</p> |          |         |
|  | <p><b>Самостоятельная работа обучающихся:</b><br/> 1. Изучение основной и дополнительной литературы.<br/> 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.<br/> 3. Составление электронных презентаций по заданной теме.<br/> 4. Составление родословных схем.</p>                     | 2        | 1, 2, 3 |
| <p align="center"><b>Раздел 6.</b><br/> <b>Виды изменчивости и виды мутаций у человека</b></p> |  | <b>8</b> |         |
| <p>Тема 6.1.<br/> <b>Виды изменчивости и виды мутаций у человека</b></p>                       | <p><b>Содержание учебного материала:</b><br/> 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.<br/> <b>Модификационная изменчивость</b></p>                                      | <p><b>Содержание учебного материала:</b><br/> Ненаследственная фенотипическая изменчивость. Норма реакции. Узкая и широкая норма реакции. Модификационная кривая.</p>  | 2        |         |
| <p>Тема 6.3.<br/> <b>Наследственная изменчивость: комбинативная и мутационная</b></p>          | <p><b>Содержание учебного материала:</b><br/> 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><br/> <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><br>1. Изучение основной и дополнительной литературы.<br>2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.<br>3. Составление электронных презентаций по заданной теме.<br>4. Подготовка реферативных сообщений «Антропогенные факторы мутагенеза», «Радиационный мутагенез», «Биологические факторы мутагенеза». | 4         | 1, 2, 3 |
| <b>Раздел 7.</b><br><b>Наследственность и патология</b>       |   | <b>26</b> |         |
| Тема 7.1.<br><b>Наследственные болезни и их классификация</b> | <b>Содержание учебного материала:</b><br>Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты.   | 2         | 1       |
| Тема 7.2<br><b>Хромосомные болезни</b>                        | <b>Содержание учебного материала:</b><br>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><br><b>8. Хромосомные болезни.</b><br>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><br>1. Изучение основной и дополнительной литературы.<br>2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.<br>3. Составление электронных презентаций по заданной теме.<br>4. Подготовка реферативных сообщений «Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах», «Клинические проявления хромосомных aberrаций»   | 4 | 1, 2    |
| Тема 7.3.<br><b>Генные болезни</b>                                | <b>Содержание учебного материала:</b><br>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><br>1. Изучение основной и дополнительной литературы.<br>2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.<br>3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.<br>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.<br><b>Болезни с наследственной предрасположенностью</b> | <b>Содержание учебного материала:</b><br>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><br><b>9. Генные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью.</b><br>Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания.<br>Аутосомно-рецессивные заболевания. Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. У- сцепленные заболевания. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.<br>Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.<br>Виды мультифакториальных признаков. Гипертоническая болезнь | 2 | 2       |
|  | <b>Самостоятельная работа обучающихся:</b><br>1. Изучение основной и дополнительной литературы.<br>2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.<br>3. Составление электронных презентаций по заданной теме.<br>4. Подготовка реферативных сообщений «Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности», «Возможные механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью»  | 2 | 1, 2, 3 |
| Тема 7.5.<br><b>Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний.</b> | <b>Содержание учебного материала:</b><br>Лабораторные методы диагностики наследственных болезней. Принципы лечения наследственных болезней  | 2 | 1       |
| Тема 7.6.<br><b>Виды профилактики наследственных болезней</b>                    | <b>Содержание учебного материала:</b><br>Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.<br>Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию.  | 2 | 1       |
| Тема 7.7.<br><b>Медико-генетическое консультирование</b>                         | <b>Содержание учебного материала:</b><br>Этапы медико-генетического консультирования. Значение медико-генетического консультирования для профилактики наследственной патологии.   | 4 | 1       |

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

