

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

Медицинский колледж

УТВЕРЖДАЮ

Директор медицинского колледжа

_____/Пшибиева С.В./

« ____ » _____ 2018 г

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП 04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Программа подготовки специалистов среднего звена

31.02.02 Акушерское дело

Среднее профессиональное образование

Квалификация выпускника

Акушерка/Акушер

Очная форма обучения

Нальчик, 2018

Рабочая программа учебной дисциплины **«Генетика человека с основами медицинской генетики»** разработана на основании федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования специальности 31.02.02 Акушерское дело, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 11.08.2014 г № 969, учебного плана по программе подготовки специалистов среднего звена Акушерское дело.

Составитель:

Сухомесова 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 2018 г.

Председатель ЦМК

(подпись)

Нашапигова З.Б.

Методист МК КБГУ

(подпись)

Гуппоева А.С.

Согласовано

Научная библиотека КБГУ,
отдел комплектования

(подпись)

Губжокова 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 |

СОДЕРЖАНИЕ

| | |
|---|-----------|
| 1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ | стр. 5 |
| 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ | 6 |
| 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ | 21 |
| 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ | 23 |

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 **31.02.02 Акушерское дело**.

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 «Генетика человека с основами медицинской генетики» является частью цикла общепрофессиональных дисциплин.

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

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен уметь:

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней;

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:

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

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

ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях, нести за них ответственность.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

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

ОК 9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.

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

ПК 1.1. Проводить диспансеризацию и патронаж беременных и родильниц.

ПК 2.1. Проводить лечебно-диагностическую, профилактическую, санитарно-просветительскую работу с пациентами с экстрагенитальной патологией под руководством врача.

ПК 2.2. Выявлять физические и психические отклонения в развитии ребенка, осуществлять уход, лечебно-диагностические, профилактические мероприятия детям под руководством врача.

ПК 3.1. Проводить профилактические осмотры и диспансеризацию женщин в различные периоды жизни.

ПК 3.2. Проводить лечебно-диагностические мероприятия гинекологическим больным под руководством врача.

ПК 3.3. Выполнять диагностические манипуляции самостоятельно в пределах своих полномочий.

ПК 4.1. Участвовать в проведении лечебно-диагностических мероприятий беременной, роженице, родильнице с акушерской и экстрагенитальной патологией и новорожденному.

1.4. Количество часов на освоение рабочей программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 48 час., в том числе:
обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 32 часа;
самостоятельной работы обучающегося 16 часов.
(самостоятельной работы обучающегося и консультаций 12/4 часов).

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

| Вид учебной работы | Объем часов |
|--|--------------------|
| Максимальная учебная нагрузка (всего) | <i>48</i> |
| Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего) | <i>32</i> |
| в том числе: | |
| практические занятия | <i>6</i> |
| Самостоятельная работа обучающегося и консультации* (всего) | <i>12/4</i> |
| <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» (Акушерское дело)

| Наименование разделов и тем | Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа обучающихся, курсовая работа (проект) <i>(если предусмотрены)</i> | Объем часов | Уровень освоения |
|---|--|-------------|------------------|
| 1 | 2 | 3 | 4 |
| Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины | | 2 | |
| Тема 1.1. Введение в генетику человека. История развития науки | Содержание учебного материала: 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 |
| | Самостоятельная работа обучающегося: Составление тематического кроссворда по темам: 1. Вклад отечественных и зарубежных ученых в развитие науки. 2. Значение генетики для медицины 3. Аксиомы медицинской генетики | 1 | 1,2 |
| Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности | | | |
| Тема 2.1. Цитологические основы наследственности | Содержание учебного материала: Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. | 2 | 1 |

| | | | |
|---|--|---|---|
| | Биологическое значение мейоза, его место и значение в гаметогенезе. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека. | | |
| | Самостоятельная работа обучающихся: 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. Подготовка реферативных сообщений («Химическая организация клетки», «Синтетический аппарат клетки», «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток»). | 1 | 2 |
| Тема 2.2. Биохимические основы наследственности | Содержание учебного материала: Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Строение нуклеотидов – мономеров нуклеиновых кислот. Строение и уровни организации белковых молекул. Строение и функции т-РНК, и-РНК, р-РНК | 2 | 1 |
| Тема 2.3. Реализация генетической информации | Содержание учебного материала: Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства. Процесс транскрипции и трансляции в клетках прокариот и эукариот. | 2 | 1 |
| | Практическое занятие: 1. Цитологические и биохимические основы наследственности Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Биологическое значение мейоза, его место и значение в гаметогенезе. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства. Процесс транскрипции и трансляции в клетках прокариот | 2 | 2 |

| | | | |
|---|---|---|-------|
| | и эукариот. | | |
| | Самостоятельная работа обучающихся: Создание мультимедийных презентаций по темам: <ol style="list-style-type: none"> 1. Открытие нуклеиновых кислот 2. Свойства нуклеиновых кислот 3. Биосинтез белка – основа реализации наследственной информации 4. Ген с позиций молекулярной биологии 5. Практическое применение молекулярной биологии | 1 | 1, 2 |
| Раздел 3. Закономерности наследования признаков | | | |
| Тема 3.1. Наследование признаков при моно-, ди- и полигибридном скрещивании | Содержание учебного материала: Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. | 2 | 2 |
| | Самостоятельная работа обучающихся: <ol style="list-style-type: none"> 1. Изучение основной и дополнительной литературы 2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью. 3. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Родоначальник генетики Г. Мендель» «Вторичное открытие законов Менделя»). | 1 | 1,2,3 |
| Тема 3.2. Хромосомная теория наследственности. | Содержание учебного материала: Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека. Группы сцепления. | 2 | 1 |
| | Самостоятельная работа обучающихся: <ol style="list-style-type: none"> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. | 1 | |

| | | | |
|---|---|---|-------|
| Тема 3.3. Типы взаимодействия аллельных и неаллельных генов | Содержание учебного материала: Типы взаимодействия аллельных генов: неполное доминирование, кодоминирование, множественный аллелизм. Механизм наследования групп крови системы ABO и резус системы. Комплементарность, эпистаз, полимерное взаимодействие неаллельных генов. | 2 | 1 |
| | Самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное 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». | 1 | 1,2,3 |
| Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии | | | |
| Тема 4.1. Методы изучения генетики человека. | Содержание учебного материала: Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследованием. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина. | 2 | 1 |
| | Самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. <ul style="list-style-type: none"> ○ Составление электронных презентаций по заданной теме: Генеалогический метод. ○ Близнецовый метод. | 1 | 1,2,3 |

| | | | |
|---|---|---|-------|
| | <ul style="list-style-type: none"> ○ Биохимический метод. ○ Цитогенетический метод. | | |
| | <p>Практическое занятие:</p> <p>2. Закономерности наследования признаков. Методы изучения генетики человека</p> <p>Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип.</p> <p>Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.</p> <p>Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследованием.</p> <p>Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.</p> <p>Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.</p> <p>Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования.</p> <p>Кариотипирование.</p> | 2 | 1,2 |
| Тема 4.2. Виды изменчивости и виды мутаций у человека | <p>Содержание учебного материала:</p> <p>Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости.</p> <p>Причины и сущность мутационной изменчивости.</p> <p>Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии.</p> | 2 | 2 |
| | <p>Самостоятельная работа обучающихся:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление глоссария основных понятий и терминов по теме Изменчивость. 4. Подготовка реферативных сообщений («Антропогенные факторы мутаге-неза», «Радиационный мутагенез», «Биологические факторы мутаге-неза»). | 1 | 1,2,3 |
| Раздел 5. Наследственность и патология | | | |
| Тема 5.1 Наследственность и патология. Хромосо- | <p>Содержание учебного материала:</p> <p>Наследственные болезни и их классификация.</p> <p>Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром</p> | 2 | 1 |

| | | | |
|---|--|---|-----|
| мные болезни | Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y-хромосоме. Структурные аномалии хромосом. | | |
| | Самостоятельная работа обучающихся: 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»). | 1 | 1,2 |
| Тема 5.2 Генные болезни. | Содержание учебного материала: Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y- сцепленные заболевания. | 2 | 1 |
| | Самостоятельная работа обучающихся: 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 (примерные темы: «Главные черты клинической картины генных болезней», «Клинический полиморфизм генных заболеваний и его причины», «Генетика некоторых генных болезней – болезни Реклингхаузена, миотоническая дистрофия, семейная гиперхолестеринемия и др.)). | 1 | 1,2 |
| Тема 5.3 Наследственное предрасположение к болезням | Содержание учебного материала: Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные и полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. Методы изучения мультифакториальных заболеваний. | 2 | 1 |
| | Самостоятельная работа обучающихся: | | |

| | | | |
|--|---|---|-------|
| | 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»). | 1 | 1,2,3 |
| Тема 5.4. Медико-генетическое консультирование. Рейтинговый рубежный контроль. Дифференцированный зачет. | Содержание учебного материала: Медико-генетическое консультирование. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг. | 2 | 1 |
| | Практическое занятие: 3. Наследственность и патология. Медико-генетическое консультирование. Рубежный рейтинговый контроль Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Медико-генетическое консультирование. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. | 2 | 2,3 |
| | Самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление сводной обобщающей таблицы 4. Подготовка реферативных сообщений («Эффективность медико-генетических консультаций», «Доклиническая диагностика и профилактическое лечение наследственных болезней», «Просеивающие программы диагностики наследственных | 1 | 1,2,3 |

| | | | |
|--|---|-------|--|
| | болезней»). | | |
| | 5. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний. | | |
| | Консультации: | 4 час | |
| | Итого: | 48час | |

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:

4. Медицинская генетика/ Под ред. Бочкова Н.П.: Учебник. - Москва: Мастерство, 2001. - 192с. 2001 47
5. Тимолянова Е. К. Медицинская генетика: Учеб. пособие / Тимолянова Е. К. - Ростов-на-Дону: Феникс, 2003. - 304с. 2003 3 2014 149 Медицинская генетика: учебник / Гайнутдинов И. К., Рубан Э. Д. - Ростов-на-Дону : Феникс, 2007. - 320с. 2007 1
6. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика (лекции и задачи). – Ростов-на-Дону: Феникс, 2013.
7. Сингер М. Берг П. Гены и геном 1и 2 т. – М.: Мир, 2011.
8. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. Проблемы и подходы. – М.: Мир, 1999.
9. Фросин В.Н. Учебные задачи по общей и медицинской генетике. – Казань: Магариф, 2015.
10. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: Мастерство, 2012.
11. Давиденков Е.Ф. Хромосомные болезни человека. М.: Медицина. 2010.

Информационно – правовое обеспечение:

Система «Консультант»

Система «Гарант»

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.

| Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания) | Формы и методы контроля и оценки результатов обучения |
|--|--|
| <p>Освоенные умения:</p> <ul style="list-style-type: none"> - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней. | <ul style="list-style-type: none"> — Наблюдение и оценка на практических занятиях. — Текущий контроль в форме: беседы; устного опроса; тестирования; — Решение проблемно–ситуационных задач. Решение задач по биосинтезу белка и задач на закономерности наследования признаков. — Фронтальный опрос. — Терминологический диктант. — Защита реферативных сообщений. — Контроль результатов выполнения самостоятельной работы — оформление агитационных плакатов, презентаций; — Защита санитарных бюллетеней, памяток, буклетов, агитационных плакатов, презентаций; — выступление перед аудиторией с агитационно-информационным сообщением по вопросам профилактики наследственной патологии; — подготовка радиобесед, статей в газету на свободную медицинскую тему. — Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачёта |
| <p>Усвоенные знания:</p> <p>В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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. | |