

**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

34.02.01 Сестринское дело

Среднее профессиональное образование

Квалификация выпускника

Медицинская сестра/ Медицинский брат

Очно-заочная 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 34.02.01 Сестринское дело (ОЗФО), утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 12.05.2014г. № 502 (ред. от 24.07.2015), учебного плана по программе подготовки специалистов среднего звена Сестринское 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

Нашапигова З.Б.

(подпись)

Методист МК КБГУ

Гуппоева А.С.

(подпись)

Согласовано

Научная библиотека КБГУ,

отдел комплектования

Губжокова Н.А.

(подпись)

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

| | стр. |
|---|------|
| 1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ | 5 |
| 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ | 6 |
| 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ | 16 |
| 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ | 17 |

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 специальностям СПО **34.02.01 Сестринское дело (ОЗФО)**.

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 своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.
- ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.
- ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.
- ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

- ОК 5 Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.
- ОК 8 Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.
- ОК 11 Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.
- ПК 1.1. Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.
- ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.
- ПК 2.2. Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства,
- ПК 2.3. взаимодействуя с участниками лечебного процесса.
- ПК 2.5. Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.
- ПК 2.6. Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.
- Вести утвержденную медицинскую документацию.

1.4. Количество часов на освоение рабочей программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 94 час., в том числе:
обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 26 часа;
самостоятельной работы обучающегося 68 часов.
(самостоятельной работы обучающегося и консультаций 62/6 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) | 94 |
| Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего) | 26 |
| в том числе: | |
| практические занятия | 6 |
| Самостоятельная работа обучающегося и консультации* (всего) | 62/6 |
| <i>Промежуточная аттестация в форме комплексного экзамена</i> | |

***Примечание.** Объём 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»

| Наименование разделов и тем | Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа обучающихся, курсовая работа (проект) (если предусмотрены) | Объем часов | Уровень освоения |
|--|--|-------------|------------------|
| 1 | 2 | 3 | 4 |
| Раздел 1 Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины | | | |
| 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: 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: «Значение генетики для медицины», «Аксиомы медицинской генетики») | 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: <ol style="list-style-type: none"> 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»). | 6 | 1, 2 |
| Тема 2.2. Биохимические осно-вы наследственности | Содержание учебного материала: Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Строение и уровни организации белковых молекул. Строение и функции т-РНК, и-РНК, р-РНК. 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 и эукариот. | 2 | 2 |
| | Самостоятельная работа обучающихся: | | |

| | | | |
|--|--|---|------|
| | <ol style="list-style-type: none"> 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»). | 8 | 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, кодминирование, 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. 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»). | 8 | |
| Тема 3.3. Типы взаимодействия аллельных и неаллельных генов | Содержание учебного материала: Типы взаимодействия аллельных генов: неполное доминирование, кодминирование, множественный аллелизм. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Комплементарность, эпистаз, полимерное взаимодействие неаллельных генов. Хромосомная теория Т. Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. | 2 | 1 |

| | | | |
|---|---|---|---|
| | Карты хромосом человека. Группы сцепления. | | |
| | Самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе 3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 4. Составление электронных презентаций по заданной теме. 5. Подготовка реферативных сообщений: «Группа крови системы MNSs», «Группа крови системы Р», Группы крови системы Kell». | 6 | |
| 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. 4. Составление электронных презентаций по заданной теме. | 6 | |
| | Практическое занятие: 2. Закономерности наследования признаков. Методы изучения генетики 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 | |

| | | | |
|--|--|---|---|
| | <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> | | |
| <p>Тема 4.2.</p> <p>Виды изменчивости и виды мутаций у человека</p> | <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. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений («Антропогенные факторы мутаге-неза», «Радиационный мутагенез», «Биологические факторы мутаге-неза»). | 4 | |
| <p align="center">Раздел 5.</p> <p align="center">Наследственность и патология</p> | | | |
| <p>Тема 5.1</p> <p>Наследственность и патология. Хромосо-мные болезни</p> | <p>Содержание учебного материала:</p> <p>Наследственные болезни и их классификация.</p> <p>Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты.</p> <p>Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y-хромосоме. Структурные аномалии хромосом.</p> | 2 | 1 |
| | <p>Самостоятельная работа обучающихся:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными | 4 | |

| | | | |
|---|--|---|---|
| | <p>пособиями.</p> <p>3. Составление электронных презентаций по заданной теме.</p> <p>4. Подготовка реферативных сообщений («Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах», «Клинические проявления хромосомных aberrаций»).</p> | | |
| Тема 5.2 Генные болезни | <p>Содержание учебного материала:</p> <p>Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. У- сцепленные заболевания.</p> | 1 | 1 |
| | <p>Самостоятельная работа обучающихся:</p> <p>1. Изучение основной и дополнительной литературы.</p> <p>2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.</p> <p>3. Составление электронных презентаций по заданной теме.</p> <p>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 гиперхолестериемия и др.»).</p> | 6 | |
| Тема 5.3 Наследственное предрасположение к болезням | <p>Содержание учебного материала:</p> <p>Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные и полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.</p> <p>Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др.</p> <p>Методы изучения мультифакториальных заболеваний.</p> | 1 | 1 |
| | <p>Самостоятельная работа обучающихся:</p> <p>1. Изучение основной и дополнительной литературы.</p> <p>2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.</p> <p>3. Составление электронных презентаций по заданной теме.</p> <p>4. Подготовка реферативных сообщений («Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности», «Возможные механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью»).</p> | 6 | |
| Тема 5.4. | Содержание учебного материала: | | |

| | | | |
|---|---|------------------------------------|---|
| Медико-генетическое консультирование Рубежный рейтинговый контроль | 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. 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 |
| | 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 («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. | 6 | |
| | Консультации: Практические занятия: Самостоятельная работа: Всего: | 6 час 6 час 62 час 94 час | |

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 1 и 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, проектов, исследований.

| Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания) | Формы и методы контроля и оценки результатов обучения |
|---|--|
| Освоенные умения: - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной | Формы и методы контроля и оценки результатов обучения |

| | |
|--|--|
| <p>патологией;</p> <ul style="list-style-type: none"> - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней. | <ul style="list-style-type: none"> — <i>Наблюдение и оценка на практических занятиях.</i> — <i>Текущий контроль в форме: беседы; устного опроса; тестирования;</i> — <i>Решение проблемно–ситуационных задач. Решение задач по биосинтезу белка и задач на закономерности наследования признаков.</i> |
| <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. | <ul style="list-style-type: none"> — <i>Фронтальный опрос.</i> — <i>Терминологический диктант.</i> — <i>Защита реферативных сообщений.</i> — <i>Контроль результатов выполнения самостоятельной работы</i> — <i>оформление агитационных плакатов, презентаций;</i> — <i>Защита санитарных бюллетеней, памяток, буклетов, агитационных плакатов, презентаций;</i> — <i>выступление перед аудиторией с агитационно-информационным сообщением по вопросам профилактики наследственной патологии;</i> — <i>подготовка радиобесед, статей в газету на свободную медицинскую тему.</i> <p><i>Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачёта</i></p> |