

**Министерство здравоохранения Иркутской области  
областное государственное бюджетное  
профессиональное образовательное учреждение  
«Усольский медицинский техникум»**

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ  
ОП. 04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ  
ГЕНЕТИКИ**

программы подготовки специалистов среднего звена  
по специальности СПО 34.02.01 Сестринское дело  
*очно-заочная форма обучения*

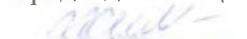
г. Усолье – Сибирское  
2018 год

**ОДОБРЕНА**

Методическим объединением

Протокол №1 от 31.08.2018

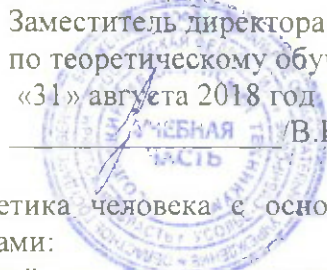
Председатель ЦМК №1

 /Е.С. Жилкина/**УТВЕРЖДАЮ**

Заместитель директора

по теоретическому обучению

«31» августа 2018 год

 /В.В. Попов/

Рабочая программа учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» разработана в соответствии с документами:

- Федеральный государственный образовательный стандарт по специальности среднего профессионального образования 34.02.01 Сестринское дело;
- локальный нормативный акт «О комплексном учебно-методическом обеспечении учебных дисциплин и профессиональных модулей программ подготовки специалистов среднего звена, разработанных на основе требований ФГОС СПО по специальностям подготовки ОГБПОУ «Усольский медицинский техникум»;
- учебный план ОГБПОУ «Усольский медицинский техникум» по специальности 34.02.01 Сестринское дело

**Разработчик:**

Засецкий Н.Б., преподаватель первой квалификационной категории

## **СОДЕРЖАНИЕ**

|                                                              |    |
|--------------------------------------------------------------|----|
| 1. ПАСПОРТ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ..... | 4  |
| 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ .....           | 6  |
| 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ.....              | 12 |
| 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ .....   | 13 |
| 5. ТЕМАТИКА ТЕОРЕТИЧЕСКИХ И ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ.....        | 14 |

## 1.ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

### ОП. 04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

#### 1.1.Область применения программы

Образовательная программа учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» является частью программы подготовки специалистов среднего звена (ППССЗ) в соответствии с ФГОС по специальности СПО 34.02.01 Сестринское делобазовой подготовки очно-заочной формы обучения.

#### 1.2.Место дисциплины в структуре ППССЗ

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» является общепрофессиональной и входит в состав профессионального учебного цикла.

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

Также результатом освоения дисциплины является овладение обучающимися профессиональными (ПК)и общими (ОК)компетенциями:

| Код     | Наименование результата обучения                                                                                                                                     |
|---------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 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, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.                                                                 |
| ПК 2.3. | Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.                                                                                                          |
| ПК 2.5. | Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.                                 |
| ПК 2.6. | Вести утвержденную медицинскую документацию.                                                                                                                         |
| 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. |
|----------------------|

**1.4. Количество часов на освоение программы дисциплины:**

Максимальной объём учебной нагрузки обучающегося 56 часов, в том числе:

- обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 32 часа;
- самостоятельной работы обучающегося 24 часа.

## 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

| Вид учебной работы                                                 | Объем часов |
|--------------------------------------------------------------------|-------------|
| <b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>                       | <b>56</b>   |
| <b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>            | <b>32</b>   |
| в том числе:                                                       |             |
| практические занятия                                               | <b>12</b>   |
| <b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>                 | <b>24</b>   |
| в том числе:                                                       |             |
| Изучение основной и дополнительной литературы;                     | 6           |
| Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями;      | 3           |
| Составление электронных презентаций по заданной теме;              | 2           |
| Изучение и анализ микропрепаратов, микрофотографий и рисунков;     | 2           |
| Подготовка реферативных сообщений.                                 | 11          |
| <i>Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета</i> |             |

## 2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»

| Наименование разделов и тем                                                                                       | Содержание учебного материала, практические занятия, самостоятельная работа обучающихся                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | Объем часов  | Уровень освоения |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|------------------|
| 1                                                                                                                 | 2                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | 3            | 4                |
| <b>Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины</b> |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | <b>2/0/2</b> |                  |
| <b>Тема 1.1.<br/>История развития генетики. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками.</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.<br>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 (примерные темы: «Значение генетики для медицины», «Аксиомы медицинской генетики»)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | 2            |                  |
| <b>Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности</b>                                           |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | <b>4/0/2</b> |                  |
| <b>Тема 2.1.<br/>Цитологические основы наследственности.</b>                                                      | <b>Содержание учебного материала:</b><br>Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения.<br>Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла.<br>Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека.<br>Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. Биологическое значение мейоза.<br>Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.<br>Химическое состояние и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства. | 4            | 2                |
|                                                                                                                   | <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.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | 2            |                  |

|                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |              |   |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|---|
|                                                                                                                                            | 6.Подготовка реферативных сообщений (примерные темы:«Химическая организация клетки», «Синтетический аппарат клетки», «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток»).                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |              |   |
| <b>Раздел 3. Закономерности наследования признаков</b>                                                                                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | <b>4/6/6</b> |   |
| <b>Тема 3.1.</b><br><b>Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами.</b> | <b>Содержание учебного материала:</b><br>Сущность законов наследования признаков у человека. Генотип и фенотип.<br>Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.<br>Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.                                                                                                                                                                                                                                                           | 2            | 2 |
|                                                                                                                                            | <b>Практическое занятие :</b><br>Закономерности наследования признаков. Взаимодействие между генами                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | 2            |   |
|                                                                                                                                            | <b>Самостоятельная работа обучающихся:</b><br>1.Изучение основной и дополнительной литературы.<br>2.Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание.<br>3.Решение задач моделирующих аллельное и не аллельное взаимодействие генов. Наследование признаков с неполной пенетрантностью.<br>4.Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.<br>5.Составление электронных презентаций по заданной теме.<br>Подготовка реферативных сообщений (примерные темы:«Родоначальник генетики Г. Мендель» «Вторичное открытие законов Менделя»). | 2            |   |
| <b>Тема 3.2.</b><br><b>Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека. Наследование свойств крови.</b>                    | <b>Содержание учебного материала:</b><br>Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | 2            | 1 |
|                                                                                                                                            | <b>Практическое занятие :</b><br>Закономерности наследования свойств крови                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | 4            |   |
|                                                                                                                                            | <b>Самостоятельная работа обучающихся:</b><br>1. Изучение основной и дополнительной литературы.<br>2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе ABO и резус системе.<br>3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.<br>4. Подготовка реферативных сообщений:(примерные темы: «Группа крови системы MNSs», «Группа крови системы P», Группы крови системы «Kell».                                                                                                                | 4            |   |
| <b>Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</b>                                              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | <b>2/2/2</b> |   |
| <b>Тема 4.1.</b><br><b>Генеалогический; Близнецовый; Биохимический; Цитогенетический; Популяционно-</b>                                    | <b>Содержание учебного материала:</b><br>Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.<br>Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ.<br>Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании.<br>Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.                                                                                                                                                                         | 2            | 1 |

|                                                                                               |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |               |   |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------|---|
| <b>статистический;<br/>Иммуногенетический;<br/>Методы<br/>перинатальной<br/>диагностики.</b>  | Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.<br>Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования.<br>Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод.<br>Методы перинатальной диагностики (УЗИ, биопсия хориона, определение фетопротеина).                                                                                     |               |   |
|                                                                                               | <b>Практическое занятие (по выбору):</b><br>1. Решение задач по расчету частоты генов и генотипов в популяциях (Закон Харди-Вайнберга).<br>2. Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение.                                                                                                                                                                                                                          | 2             |   |
|                                                                                               | <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 (примерные темы: «Показания для проведения цитогенетических исследований», «Молекулярно-генетические методы исследования»)                                         | 2             |   |
| <b>Раздел 5. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</b>             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | <b>2/0/2</b>  |   |
| <b>Тема 5.1. Виды<br/>изменчивости и виды<br/>мутаций у человека.<br/>Факторы мутагенеза.</b> | <b>Содержание учебного материала:</b><br>Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости.<br>Причины и сущность мутационной изменчивости.<br>Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутagens. Мутагенез, его виды.<br>Фенокопии и генокопии.                                                                                                                                            | 2             | 1 |
|                                                                                               | <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 (примерные темы: «Антропогенные факторы мутагенеза», «Радиационный мутагенез», «Биологические факторы мутагенеза»).                                                | 2             |   |
| <b>Раздел 6. Наследственность и патология</b>                                                 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | <b>6/4/10</b> |   |
| <b>Тема 6.1<br/>Хромосомные<br/>болезни.</b>                                                  | <b>Содержание учебного материала:</b><br>Наследственные болезни и их классификация.<br>Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром 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. | 2             | 1 |
|                                                                                               | <b>Практическое занятие:</b><br>Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных. Изучение аномальных фенотипов и клиническое проявление генных заболеваний по фотографиям больных.                                                                                                                                                                                                                                         | 2             |   |
|                                                                                               | <b>Самостоятельная работа обучающихся:</b><br>1. Изучение основной и дополнительной литературы.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | 4             |   |

|                                                                                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |   |   |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---|---|
|                                                                                                                                                                                             | <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: «Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах», «Клинические проявления хромосомных aberrаций», «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.»).</p>                                                                                              |   |   |
| <b>Тема 6.2</b><br><b>Наследственное</b><br><b>предрасположение к</b><br><b>болезням</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. Изолированные врожденные пороки развития. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.                                                                                                                                        | 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.<br>4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности», «Возможные механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью»)                                                                                                                                                                                                          | 2 |   |
| <b>Тема 6.3.</b><br><b>Диагностика,</b><br><b>профилактика и</b><br><b>лечение</b><br><b>наследственных</b><br><b>заболеваний Медико-</b><br><b>генетическое</b><br><b>консультирование</b> | <b>Содержание учебного материала:</b><br>Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. Принципы лечения наследственных болезней. Виды профилактики наследственных болезней. 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 |
|                                                                                                                                                                                             | <b>Практическое занятие (по выбору):</b><br>1. Учебная экскурсия в медико-генетическую лабораторию. Знакомство с лабораторными методами диагностики наследственных заболеваний.<br>2. Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний<br>Дифференцированный зачет                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | 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.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | 4 |   |

|              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |           |  |
|--------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------|--|
|              | <p>4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Эффективность медико-генетических консультаций», «Доклиническая диагностика и профилактическое лечение наследственных болезней», «Просеивающие программы диагностики наследственных болезней»</p> <p>5. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.</p> |           |  |
| <b>Всего</b> |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | <b>56</b> |  |

### **3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ**

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

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета «Генетика человека с основами медицинской генетики».

Оборудование учебного кабинета:

- 30 посадочных мест (по количеству обучающихся);
- рабочее место преподавателя;

Технические средства обучения:

- компьютер.
- мультимедийная установка.

#### **3.2. Информационное обеспечение дисциплины**

##### **I. Основные источники:**

1. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 224 с.
2. Генетика человека с основами медицинской генетики : 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. - 192 с.

##### **II. Дополнительные источники:**

1. Атлас по цитогенетике. – М.:Мир, 1988.
2. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика (лекции и задачи). – Ростов-на-Дону: Феникс, 2002.
3. Мерфи Э., Чейз Г. Основы медико-генетического консультирования. – 1994.
4. Приходченко Н.Н., Шкурят Т.П. Генетика человека. – Ростов-на-Дону, 1998.
5. Рис, Стернберг. Введение в молекулярную биологию. – М.: Мир, 2002.
6. Сингер М., Берг П. Гены и геном 1 и 2 т. – М.: Мир, 1998.
7. Тейлор Д., Грин Н., Стаут У. Биология. – М.:Мир, 2002.
8. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. В 3 т. – М.: Мир, 1993.
9. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. Проблемы и подходы. – М.: Мир, 1989.
10. Фросин В.Н. Учебные задачи по общей и медицинской генетике. – Казань: Магариф, 1995.

**III. Электронные образовательные ресурсы:** (дидактический материал на электронном носителе для интерактивной доски, электронные дидактические материалы информационного, практического и контролирующего типов, электронные учебные пособия)

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

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

| <b>Результаты обучения<br/>(освоенные умения, усвоенные знания)</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | <b>Формы и методы контроля и оценки<br/>результатов обучения</b>                                                                                                                                                                                                    |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Умения</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                     |
| Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       | Наблюдение и оценка выполнения практических действий.<br>Решение ситуационных задач.<br>Ведение деловой игры.                                                                                                                                                       |
| Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       | Наблюдение и оценка выполнения практических действий.<br>Решение ситуационных задач.<br>Ведение деловой игры.<br>Проверка тезисов профилактической беседы.<br>Оценка компьютерных презентаций по заданной теме.<br>Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий. |
| Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | Наблюдение и оценка выполнения практических действий.<br>Решение ситуационных задач.<br>Ведение деловой игры.<br>Оценка компьютерных презентаций по заданной теме.<br>Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий.                                              |
| <b>Знания</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                     |
| Биохимические и цитологические основы наследственности.<br>Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов.<br>Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.<br>Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза.<br>Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения.<br>Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. | Оценка компьютерных презентаций по заданной теме.<br>Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий.<br>Индивидуальный и групповой опрос.                                                                                                                          |

## 5. ТЕМАТИКА ТЕОРЕТИЧЕСКИХ И ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ

### Тематический план лекций

| №  | Тема                                                                                                           | Количество часов |
|----|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------|
| 1  | История развития генетики. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками                            | 2                |
| 2  | Цитологические основы наследственности                                                                         | 2                |
| 3  | Цитологические основы наследственности                                                                         | 2                |
| 4  | Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами | 2                |
| 5  | Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека. Наследование свойств крови                    | 2                |
| 6  | Генеалогический; Близнецовый; Биохимический; Цитогенетический; Популяционный. Методы перинатальной диагностики | 2                |
| 7  | Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза                                                | 2                |
| 8  | Хромосомные болезни                                                                                            | 2                |
| 9  | Наследственное предрасположение к болезням                                                                     | 2                |
| 10 | Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний<br>Медико-генетическое консультирование         | 2                |

### Тематический план практических занятий

| № | Тема                                                                                                                             | Количество часов |
|---|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------|
| 1 | Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами                   | 2                |
| 2 | Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека. Наследование свойств крови                                      | 2                |
| 3 | Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека. Наследование свойств крови                                      | 2                |
| 4 | Генеалогический; Близнецовый; Биохимический; Цитогенетический; Популяционный. Методы перинатальной диагностики                   | 2                |
| 5 | Хромосомные болезни                                                                                                              | 2                |
| 6 | Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний<br>Медико-генетическое консультирование. Дифференцированный зачет | 2                |