

**АВТНОМНАЯ НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ
ИНСТИТУТ РАЗВИТИЯ БИЗНЕСА И СТРАТЕГИЙ**



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

по дисциплине

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

специальности

34.02.01 Сестринское дело

Профиль получаемого профессионального образования – естественнонаучный

форма обучения – очная

срок обучения – 2 года 10 месяцев

Рабочая программа рассмотрена
на заседании ПЦМК «Сестринское дело»
«04» 09 2022 года, протокол № 1

Председатель ПЦМК *Бондарчук* /Е.М. Бондарчук/

Саратов 2022

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	9
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	13
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	15

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

1.1. Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена по специальности СПО 34.02.01 Сестринское дело.

1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы

Дисциплина относится к общепрофессиональным дисциплинам профессионального учебного цикла специальности 34.02.01 Сестринское дело.

1.3. Цели и задачи дисциплины

Целью и задачами дисциплины является расширение и углубление знаний обучающихся о генетике и наследственности человека на современном этапе ее изучения с точки зрения медицины.

1.4 Требования к результатам освоения дисциплины

В результате освоения дисциплины обучающийся должен обладать общими компетенциями, включающими в себя:

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 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии для совершенствования профессиональной деятельности.

ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, планировать 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, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.

ПК 2.3. Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.

ПК 2.5. Соблюдать правила пользования аппаратурой, оборудованием и изделиями медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.

ПК 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию.

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

ОК, ПК	Умения	Знания
ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.	проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; проводить предварительную диагностику наследственных болезней;	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;
ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.	проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; проводить предварительную диагностику наследственных болезней;	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;
ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных	проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;	биохимические и цитологические основы наследственности;

<p>ситуациях, нести за них ответственность.</p>	<p>проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p>	<p>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;</p>
<p>ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.</p>	<p>проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p>	<p>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;</p>
<p>ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии для совершенствования профессиональной деятельности.</p>	<p>проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p>	<p>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;</p>
<p>ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и</p>	<p>проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной</p>	<p>биохимические и цитологические основы наследственности;</p>

<p>личностного развития, заниматься самообразованием, планировать повышение квалификации.</p>	<p>патологией; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p>	<p>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;</p>
<p>ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.</p>	<p>проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p>	<p>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;</p>
<p>ПК 1.1. Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.</p>	<p>проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p>	<p>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;</p>
<p>ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента</p>	<p>проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной</p>	<p>биохимические и цитологические основы наследственности;</p>

<p>виде, объяснять ему суть вмешательств.</p>	<p>патологией; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p>	<p>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;</p>
<p>ПК 2.2. Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.</p>	<p>проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p>	<p>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;</p>
<p>ПК 2.3. Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.</p>	<p>проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p>	<p>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;</p>
<p>ПК 2.5. Соблюдать правила пользования аппаратурой,</p>	<p>проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной</p>	<p>биохимические и цитологические основы наследственности;</p>

оборудованием и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.	патологией; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; проводить предварительную диагностику наследственных болезней;	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;
ПК 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию.	проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; проводить предварительную диагностику наследственных болезней;	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;

**Планируемые личностные результаты
в ходе реализации образовательной программы**

Личностные результаты реализации программы воспитания (дескрипторы)	Код личностных результатов реализации программы воспитания
Осознающий себя гражданином и защитником великой страны.	ЛР 1
Проявляющий активную гражданскую позицию, демонстрирующий приверженность принципам честности, порядочности, открытости, экономически активный и участвующий в студенческом и территориальном самоуправлении, в том числе на условиях добровольчества, продуктивно взаимодействующий и участвующий в деятельности общественных организаций.	ЛР 2
Личностные результаты реализации программы воспитания, определенные отраслевыми требованиями к деловым качествам личности	
Непрерывно совершенствующий профессиональные навыки через дополнительное профессиональное образование (программы повышения квалификации и программы профессиональной	ЛР 13

переподготовки), наставничество, а также стажировки, использование дистанционных образовательных технологий (образовательный портал и вебинары), тренинги в симуляционных центрах, участие в конгрессных мероприятиях	
Соблюдающий врачебную тайну, принципы медицинской этики в работе с пациентами, их законными представителями и коллегами	ЛР 14
Соблюдающий программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи, нормативные правовые акты в сфере охраны здоровья граждан, регулирующие медицинскую деятельность	ЛР 15
Личностные результаты реализации программы воспитания, определенные субъектом Российской Федерации	
Способный продуктивно и добросовестно трудиться	ЛР 16
Личностные результаты реализации программы воспитания, определенные ключевыми работодателями	
Способный реализовать свой личностный потенциал в деятельности медицинских организаций системы здравоохранения Саратовской области оказывающих первичную медико-санитарную помощь	ЛР 17
Активно применяющий полученные знания на практике	ЛР 18
Способный анализировать производственную ситуацию, быстро принимать решения	ЛР 19
Личностные результаты реализации программы воспитания, определенные субъектами образовательного процесса	
Владеющий правилами цифровой гигиены и активно их использующий	ЛР 20
Проявлять доброжелательность к окружающим, деликатность, чувство такта и готовность оказать услугу каждому кто в ней нуждается.	ЛР 21

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	60
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	40
в том числе:	
лабораторные занятия	-
практические занятия	20
контрольные работы	-
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	20
Итоговая аттестация в форме <i>дифференцированного зачета</i>	

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические работы, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень освоения		
1	2	3	4		
Тема 1. Введение.	Содержание учебного материала	1	1		
	<table border="1" style="width: 100%;"> <tr> <td style="text-align: center;">1</td> <td>Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины «генетика человека с основами медицинской генетики». 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.</td> </tr> </table>	1		Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины «генетика человека с основами медицинской генетики». 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.	
1	Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины «генетика человека с основами медицинской генетики». 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.				
Тема 2. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала	1	2		
	<table border="1" style="width: 100%;"> <tr> <td style="text-align: center;">1</td> <td>Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. Клеточное ядро: функции, компоненты. 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. Роль атипических митозов в патологии человека. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.</td> </tr> </table>	1	Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. Клеточное ядро: функции, компоненты. 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. Роль атипических митозов в патологии человека. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.		
	1	Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. Клеточное ядро: функции, компоненты. 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. Роль атипических митозов в патологии человека. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.			
Практические занятия	2				
Тема 3. Биохимические основы наследственности	Содержание учебного материала	2	2		
	<table border="1" style="width: 100%;"> <tr> <td style="text-align: center;">1</td> <td>Химическое строение 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</td> </tr> </table>	1		Химическое строение 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	
	1	Химическое строение 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			
Практические занятия	2				
Тема 4. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании.	Содержание учебного материала	2	2		
	<table border="1" style="width: 100%;"> <tr> <td style="text-align: center;">1</td> <td>Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека</td> </tr> </table>	1		Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека	
	1	Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека			
Практические занятия	2				

Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.	1	Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.		
Тема 5. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.	Содержание учебного материала		1	1
	1	Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека		
	Практические занятия		2	
Тема 6. Наследственные свойства крови	1	Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.		
	Содержание учебного материала		1	2
	1	Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.		
Тема 7. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод.	Практические занятия		2	
	1	Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе.		
	Содержание учебного материала		2	
Тема 8. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод.	1	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 наследовании. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.		1
	Практические занятия		2	
	1	Составление и анализ родословных схем. Составление и анализ собственной родословной.		
Тема 8. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод.	Содержание учебного материала		2	
	1	Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина. Метод дерматоглифики. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).		1
	Практические занятия		2	

ий метод. Методы пренатальной диагностики.	1	Решение задач по расчету частоты генов и генотипов в популяциях (Закон Харди-Вайнберга).		
Тема 9. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза	Содержание учебного материала		2	1
	1	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии		
	Практические занятия		2	
	1	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.		
Тема 10. Наследственность и патология	Содержание учебного материала		4	2
	1	Наследственные болезни и их классификация. 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. Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y- сцепленные заболевания. 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. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярногенетические. 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.		
	Практические занятия		4	
	1	Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных. Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний		
2	Учебная экскурсия в медико-генетическую лабораторию. Знакомство с лабораторными методами диагностики наследственных заболеваний			

<i>Дифференцированный зачет</i>	2	
Самостоятельная работа обучающихся	20	
<p>1. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека. 2. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. 3. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. 4. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью. 5. Составление и анализ родословных схем. 6. Изучение основной и дополнительной литературы. 7. Составление мультимедийных презентаций по заданной теме дисциплины. 8. Подготовка реферативных сообщений. 9. Выполнение учебно-исследовательской работы. 10. Составление тезисов бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний</p>		

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация программы дисциплины требует наличия учебного кабинета.

Оборудование учебного кабинета: учебная мебель, дидактические пособия, программное обеспечение, видеофильмы по отдельным темам.

Технические средства обучения: видеопроекторное оборудование для презентаций, компьютер.

3.2. Учебно-методическое обеспечение обучения

Основные учебные издания

1. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для СПО / . — Саратов : Профобразование, 2019. — 145 с. — ISBN 978-5-4488-0323-9. — Текст : электронный // Электронно-библиотечная система IPR BOOKS
2. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Рубан Э.Д.. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2020. — 319 с. — ISBN 978-5-222-35177-2. — Текст : электронный // Электронно-библиотечная система IPR BOOKS
3. Гусаченко А.М. Основы генетики : практикум для СПО / Гусаченко А.М., Волошина М.А.. — Саратов, Москва : Профобразование, Ай Пи Ар Медиа, 2020. — 74 с. — ISBN 978-5-4488-0803-6, 978-5-4497-0467-2. — Текст : электронный // Электронно-библиотечная система IPR BOOKS

Дополнительные учебные издания

4. Костерин О.Э. Основы генетики. В 2 частях. Часть 1. Основные понятия, определение пола и смежные вопросы, генетическая рекомбинация : учебник для СПО / Костерин О.Э.. — Саратов, Москва : Профобразование, Ай Пи Ар Медиа, 2020. — 408 с. — ISBN 978-5-4488-0792-3, 978-5-4497-0453-5. — Текст : электронный // Электронно-библиотечная система IPR BOOKS
5. Костерин О.Э. Основы генетики. В 2 частях. Ч.2. Хромосомные перестройки, полиплоидия и анеуплоидия, мобильные генетические элементы и генетическая трансформация, генетика количественных признаков и популяционная генетика : учебное пособие / Костерин О.Э.. — Новосибирск : Новосибирский государственный университет, 2016. — 247 с. — ISBN 978-5-4437-0575-0, 978-5-4437-0484-5 (ч.2). — Текст : электронный // Электронно-библиотечная система IPR BOOKS

Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины:

6. Методические рекомендации к практическим работам, утвержденные МК.

7. Методические рекомендации к самостоятельным работам, утвержденные МК.

Периодические издания

8. Медицинская генетика. - Издательство: Гениус Медиа. — <https://www.medgen-journal.ru/jour>
9. Генетика. - Издательство: ИКЦ «Академкнига»// genetika@vigg.ru

Интернет-ресурсы

10. Информационно-медицинской портал ГАРАНТ (URL: <http://www.garant.ru/>);
11. Правовая информационная база данных «КонсультантПлюс» (URL: <http://www.consultant.ru/>).

3.3. Методические рекомендации по организации изучения дисциплины

При изучении дисциплины применяются следующие современные образовательные технологии: проблемное обучение, метод проектного обучения, разноуровневое обучение, исследовательские методы, элементы деловых игр, обучение в сотрудничестве (индивидуально и группами), информационно-коммуникационные технологии (ресурс «Интернет»).

Формы проведения занятий: лекция, практическое занятие, комбинированный урок.

Формы контроля: текущий контроль (в устной и письменной форме), тематический контроль, рубежный контроль, терминологический диктант, итоговый, тестовый контроль.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения дисциплины осуществляется в процессе проведения текущего контроля знаний, осуществляемого в виде тестирования, в форме устного и письменного опроса по контрольным вопросам соответствующих разделов, а также в ходе проведения итогового контроля в форме дифференцированного зачета по завершению курса.

Формы и методы контроля и оценки результатов обучения

Формы и методы контроля и оценки результатов обучения позволяют проверять у обучающихся развитие умений, знаний.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
УМЕНИЯ:	
проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; проводить предварительную диагностику наследственных болезней;	<i>Наблюдение и оценка на практических занятиях Дифференцированный зачет</i>
ЗНАНИЯ:	
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;	<i>Устный опрос Тестирование Дифференцированный зачет</i>