

ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
«КРАСНОДАРСКИЙ КРАЕВОЙ БАЗОВЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ КРАСНОДАРСКОГО КРАЯ




Ф.А. Нехай  
06 2024 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА  
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**


**ОП.03 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА  
С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

**СПЕЦИАЛЬНОСТЬ  
31.02.01 ЛЕЧЕБНОЕ ДЕЛО**

**ОЧНАЯ ФОРМА ОБУЧЕНИЯ**

Рассмотрена на заседании ЦК  
общеобразовательных дисциплин  
Протокол № 8  
« 19 » 06 2024 г.  
Председатель  А.Ю. Струков

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе ФГОС среднего профессионального образования (приказ Минпросвещения России от 21 июля 2022 № 587, зарегистрирован в Министерстве юстиции Российской Федерации 16 августа 2022 года), учебного плана ККБМК и с учётом примерной рабочей программы (Приказ ФГБОУ ДПО ИРПО № \_\_\_\_\_ от \_\_\_\_\_) и рабочей программы воспитания ККБМК 2024 года по специальности 31.02.01 Лечебное дело, очная форма обучения.

Заместитель директора  
по учебной работе  
 И.В. Ротаренко  
« 19 » 06 2024 г.

**Организация-разработчик:** ГБПОУ «Краснодарский краевой базовый медицинский колледж» министерства здравоохранения Краснодарского края.

**Составитель:**

А.Ю. Струков – преподаватель биологии, высшая квалификационная категория.

**Рецензенты:**

1. Г.Г. Вяткина – преподаватель ФГБОУ ВО «Кубанский государственный университет», кандидат биологических наук, доцент.
2. И.В. Ротаренко – заместитель директора по учебной работе ГБПОУ «Краснодарский краевой базовый медицинский колледж», преподаватель высшей квалификационной категории.

**РЕЦЕНЗИЯ**  
на рабочую программу учебной дисциплины  
**"Генетика человека с основами медицинской генетики",**  
специальность 31.02.01 Лечебное дело

Рецензируемая рабочая программа разработана на основе ФГОС среднего профессионального образования (приказ Минпросвещения России от 21 июля 2022 № 587, зарегистрирован в Министерстве юстиции Российской Федерации 16 августа 2022 года), учебного плана ККБМК и с учётом примерной рабочей программы и рабочей программы воспитания ККБМК 2024 года по специальности 31.02.01 Лечебное дело, очная форма обучения.

Программа рассчитана на 62 часа аудиторного времени (16 часов – теоретических и 28 часов – практических занятий, 6 часов на самостоятельную работу и 12 часов на промежуточную аттестацию, включая консультации).

В пояснительной записке четко отражены назначения дисциплины, её роль в программе подготовки специалистов среднего звена, требования к знаниям и умениям студентов, форма промежуточной аттестации.

Программа состоит из 7 разделов: "Цитологические основы наследственности", "Биохимические основы наследственности", "Закономерности наследования признаков", "Методы изучения наследственности человека", "Наследственность и среда", "Наследственность и патология", "Медико-генетическое консультирование".

Рабочая программа предполагает проведение лекций и практических занятий. Предлагаемые в программе практические занятия закрепляют теоретические знания, позволяют наиболее детально и углубленно оценить единство структуры и функции.

Программный материал распределён с учетом сложности тем, логической последовательности и профильности обучения.

Положительными аспектами рабочей программы являются:

- указание профессионально значимых знаний и умений, общих и профессиональных компетенций, личностных результатов;
- подробная расшифровка тематического плана по различным формам занятий (лекции, практические занятия);
- четкое планирование учебного материала с указанием содержания учебного материала.

Содержание программы отвечает современному уровню биологической науки, требованиям, предъявляемым к профессиональной подготовке специалистов специальности "Лечебное дело" и заслуживает положительной оценки.

Преподаватель ФГБОУ ВО  
«Кубанский государственный университет»  
кандидат биологических наук, доцент

Г.Г. Вяткина



18.06.2024г.



## РЕЦЕНЗИЯ

на рабочую программу учебной дисциплины  
"Генетика человека с основами медицинской генетики",  
специальность 31.02.01 Лечебное дело

Рабочая программа разработана на основе ФГОС среднего профессионального образования (приказ Минпросвещения России от 21 июля 2022 № 587, зарегистрирован в Министерстве юстиции Российской Федерации 16 августа 2022 года), учебного плана ККБМК и с учётом примерной рабочей программы и рабочей программы воспитания ККБМК 2024 года по специальности 31.02.01 Лечебное дело, очная форма обучения.

Основной целью дисциплины является овладение студентами системой знаний по медицинской генетике, необходимых для дальнейшего изучения специальных клинических дисциплин, формирование методологической основы практических знаний и умений.

Программный материал включает в себя семь разделов, рассчитан на один семестр и 62 часа аудиторного времени, распределён с учетом сложности тем, логической последовательности и профильности обучения.

В пояснительной записке четко отражены назначения дисциплины, её роль в подготовке специалиста, требования к знаниям и умениям студентов, форма промежуточной аттестации.

Рабочая программа предполагает проведение лекций и практических занятий. Предлагаемые в программе практические занятия закрепляют теоретические знания, позволяют наиболее детально и углубленно оценить единство структуры и функции.

Положительными сторонами рабочей программы являются:

- указание профессионально значимых знаний и умений, общих и профессиональных компетенций, личностных результатов;
- подробная расшифровка тематического плана по различным формам занятий (лекции, практические занятия);
- четкое планирование учебного материала с указанием содержания учебного материала.

Программа составлена методически грамотно, в соответствии с требованиями к оформлению, содержанию и структуре. Содержание программы отвечает современному уровню биологической науки, отражает требования, предъявляемые к профессиональной подготовке специалистов по специальности "Лечебное дело" и заслуживает положительной оценки.

Заместитель директора по учебной работе,  
преподаватель высшей  
квалификационной категории



И.В. Ротаренко

17.06.2024г.

## **СОДЕРЖАНИЕ**

	Стр.
<b>ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА</b>	<b>4</b>
<b>1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПРИМЕРНОЙ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>6</b>
<b>2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>7</b>
<b>3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>14</b>
<b>4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>16</b>

## ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе ФГОС среднего профессионального образования (приказ Минпросвещения России от 21 июля 2022 № 587, зарегистрирован в Министерстве юстиции Российской Федерации 16 августа 2022 года), учебного плана ККБМК и с учётом примерной рабочей программы и рабочей программы воспитания ККБМК 2024 года по специальности 31.02.01 Лечебное дело, очная форма обучения.

В результате освоения программы учебной дисциплины "Генетика человека с основами медицинской генетики" студент должен:

**уметь:**

- проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней;
- формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней;
- рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;
- проводить Опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.

**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;
- признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.
- правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;

**обладать следующими общими и профессиональными компетенциями:**

ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09; ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7

Рабочая программа рассчитана на 62 часа аудиторного времени, в том числе 16 часов теоретических занятий (лекций), 28 часов практических занятий, 6

часов самостоятельной работы, 6 часов консультаций и 6 часов промежуточной аттестации.

*Объём вариативной части учебной дисциплины – 20 часов из 62, которые отведены на дополнительное изучение в рамках лекционных занятий таких тем, как "История генетики человека. Основные понятия генетики человека", "Наследственные свойства крови", углубленное изучение соотношения наследственности и среды в человеке, методов изучения наследственности человека, наследственных патологий и медико-генетического консультирования, а также самостоятельную работу обучающихся и проведение консультаций.*

*Кроме этого, часы вариативной части направлены на усиление профессиональных компетенций:*

*ПК 2.1. Проводить обследование пациентов с целью диагностики неосложненных острых заболеваний и (или) состояний, хронических заболеваний и их обострений, травм, отравлений;*

*ПК 4.1. Участвовать в организации и проведении диспансеризации населения фельдшерского участка различных возрастных групп и с различными заболеваниями;*

*ПК 4.4. Организовывать здоровьесберегающую среду.*

*ПК 6.7. Осуществлять защиту персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну.*

Занятия проводятся в виде лекций и практических занятий. Предлагаемые в программе практические занятия закрепляют теоретические знания, позволяют наиболее детально и углубленно оценить единство структуры и функции.

Данная программа состоит из 7 разделов:

- "Цитологические основы наследственности";
- "Биохимические основы наследственности";
- "Закономерности наследования признаков";
- "Методы изучения наследственности человека";
- "Наследственность и среда";
- "Наследственность и патология";
- "Медико-генетическое консультирование".

Форма промежуточной аттестации – экзамен.

# 1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики»

## 1.1. Место дисциплины в структуре образовательной программы:

Учебная дисциплина ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики является обязательной частью общепрофессионального цикла основной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии ОК:  
ОК 01, ОК 02, ОК 03

## 1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК	Умения	Знания
ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 06 ОК 07 ОК 09 ПК 2.1 ПК 4.1 ПК 4.4 ПК 6.7	<p><u>Уметь:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней;</li> <li>- формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек;</li> <li>- проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</li> <li>- рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;</li> <li>- проводить Опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</li> <li>проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</li> <li>- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</li> </ul>	<p><u>Знать:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- биохимические и цитологические основы наследственности;</li> <li>- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</li> <li>- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</li> <li>- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</li> <li>- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</li> <li>- признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;</li> <li>- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию;</li> <li>- правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования.</li> </ul>



## 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Вид учебной работы	Объем в часах
<b>Объем образовательной программы учебной дисциплины</b>	<b>62 (54+20)</b>
<b>в т. ч. в форме практической подготовки</b>	<b>28</b>
В т. ч.:	
теоретическое обучение	<b>16 (8+8)</b>
практические занятия	<b>28</b>
<i>Самостоятельная работа</i>	<b>6</b>
<b>Промежуточная аттестация в форме экзамена, <i>включая консультативные часы</i></b>	<b>12 (6+6)</b>

## 2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем, акад. ч / в том числе в форме практической подготовки, акад. ч	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4
<b>Раздел 1. Цитологические основы наследственности</b>		<b>9 (7+2) / 6</b>	
<b>Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>9</b>	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 07, ОК 09
	<i>Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. История генетики человека. Основные понятия генетики человека. История развития медицинской генетики, основные достижения и проблемы генетики. Задачи и основные принципы медицинской генетики. Уровни организации генетического материала. Кариотип. Хромосомы: строение, классификация и типы хромосом человека.</i>	3 (1+2)	
	<b>В том числе практических занятий</b>	<b>6</b>	

	<b>Практическое занятие № 1: "Цитологические основы наследственности".</b> <b>Виды работ:</b> 1. Внутриклеточные структуры – носители наследственной информации: ядро, митохондрии. 2. Уровни упаковки генетического материала. 3. Особенности хромосомного набора человека (количество, формы, размеры, хромосом), отличие мужского кариотипа от женского. Половые хромосомы. Тельце Барра. 4. Дифференциальная окраска хромосом, эухроматин, гетерохроматин. <b>Практическое занятие № 2: "Основные типы деления эукариотической клетки. Гаметогенез".</b> <b>Виды работ:</b> 1. Способы деления эукариотических клеток: митоз, мейоз и амитоз. 2. Сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации. 3. Гаметогенез: овогенез, сперматогенез. <b>Практическое занятие № 3: "Строение и функции половых клеток человека".</b>	2	
		2	
		2	
<b>Раздел 2. Биохимические основы наследственности</b>		<b>5 / 4</b>	
<b>Тема 2.1.</b> <b>Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации.</b> <b>Генетический код</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>5</b>	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 09
	Нуклеиновые кислоты. История открытия, виды нуклеиновых кислот. ДНК, строение, функции, свойства. модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. Строение и функции РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке. Ген, строение и свойства. Генетический код, его свойства.	1	
	<b>В том числе практических занятий</b>	<b>4</b>	

	<b>Практическое занятие № 4:</b> "Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации". <b>Виды работ:</b> 1. Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. 2. Сравнение ДНК и РНК. 3. Строение гена: интрон, экзон. Экспрессия генов. 4. Механизм кодирования наследственной информации. <b>Практическое занятие № 5:</b> "Биосинтез белка. Конструирование сборки белковой молекулы". <b>Виды работ:</b> 1. Генетический код, его свойства. Работа с таблицей генетического кода. 2. Этапы биосинтеза белка. Транскрипция. Трансляция. 3. Решение задач, моделирующих принцип кодирования наследственной информации. 4. Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК.	2	
		2	
<b>Раздел 3. Закономерности наследования признаков</b>		<b>10 (8+2) / 6</b>	
<b>Тема 3.1.</b> <b>Моногибридное и</b> <b>дигибридное</b> <b>скрещивание.</b> <b>Взаимодействие</b> <b>генов.</b> <b>Сцепленное</b> <b>с полом</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>10</b>	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 09  ПК 4.4
	Моногибридное и дигибридное скрещивание, законы Г. Менделя. Типы наследования признаков у человека. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана. Сцепленное с полом наследование. <i>Наследственные свойства крови. Наследование групп крови и резус-фактора.</i>	4 (2+2)	
	<b>В том числе практических занятий</b>	<b>6</b>	

наследование	<b>Практическое занятие № 6:</b> "Решение задач на моногибридное и дигибридное скрещивание". <b>Виды работ:</b> 1. Моногибридное и дигибридное скрещивание. 2. Взаимодействие генов. 3. Выполнение практикоориентированных задач для понимания механизмов возникновения наследственных патологий по темам: моногибридное скрещивание с полным и неполным доминированием. 4. Дигибридное скрещивание с полным доминированием. <b>Практическое занятие № 7:</b> "Решение задач на сцепленное с полом наследование". <b>Виды работ:</b> 1. Законы сцепленного наследования. Хромосомная теория наследственности. 2. Сцепленное с полом наследование. <b>Практическое занятие № 8:</b> "Решение задач на наследственные свойства крови". <b>Виды работ:</b> 1. Наследование групп крови и резус-фактора. 2. Анализ задач, моделирующих, наследование групп крови, резус-фактора.	2	
		2	
		2	
<b>Раздел 4. Методы изучения наследственности человека</b>		<b>6 (5+1) / 4</b>	
<b>Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>6</b>	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 09  ПК 4.1
	Цитогенетический метод. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Клинико-генеалогический метод. Области применения клинико-генеалогического метода. <i>Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).</i> <i>Популяционно-статистический метод.</i> <i>Методы пренатальной диагностики.</i>	2 (1+1)	
	<b>В том числе практических занятий</b>	<b>4</b>	



	<b>Практическое занятие № 9: "Составление и анализ родословных схем".</b> <b>Виды работ:</b> 1. Методы изучения наследственности человека. 2. Изучение методов с целью проведения бесед по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии: клинико-генеалогического метода, его применение для выявления наследственных заболеваний. 3. Методика составления родословных и их генетический анализ. 4. Определение типа наследования заболевания (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, сцепленный с Y-хромосомой, сцепленный с X-доминантный, сцепленный с X-рецессивный). 5. Определение возможных генотипов членов рода <b>Практическое занятие № 10: "Цитогенетический метод. Кариотипирование".</b>	2	
<b>Раздел 5. Наследственность и среда</b>		<b>4 (3+1) / 2</b>	
<b>Тема 5.1. Изменчивость и виды мутаций у организма</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>4</b>	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 06, ОК 07
	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Мутации Комбинативная изменчивость. Мутационная изменчивость. <i>Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды.</i> <i>Классификации мутаций: по месту возникновения, по действию на организм, по изменению наследственного материала.</i>	2 (1+1)	
	<b>В том числе практических занятий</b>	<b>2</b>	
	<b>Практическое занятие № 11: "Решение задач на различные виды изменчивости и мутаций у человека".</b>	2	
<b>Раздел 6. Наследственность и патология</b>		<b>6 (5+1) / 4</b>	
<b>Тема 6.1. Хромосомные болезни</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>3</b>	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 07, ОК 09  ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7
	Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни, общая характеристика. Количественные и структурные аномалии аутосом. Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау – клиника, цитогенетические варианты, диагностика, профилактика. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера).	1	
	<b>В том числе практических занятий</b>	<b>2</b>	

	<p><b>Практическое занятие № 12: "Хромосомные болезни".</b>  <b>Виды работ:</b>  1. Механизм образования хромосомных болезней.  2. Современная дородовая диагностика хромосомных отклонений.  3. Составление этапов консультирования по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии: Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау.  3. Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: а) трисомии и моносомии, аутосом.  4. Изучение наследственной патологии: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера и др.  5. Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: трисомии и моносомии половых хромосом.  6. Аномальные фенотипы и клинические проявления хромосомных заболеваний по фотографиям больных.</p>	2	
<p><b>Тема 6.2.</b>  <b>Генные болезни</b>  <b>Мульти-факториальные болезни</b></p>	<p><b>Содержание учебного материала</b></p>	<b>3</b>	<p>ОК 01, ОК 02, ОК 05, ОК 09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>
	<p><i>Определение и классификация генных болезней.</i>  <i>Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования.</i>  <i>Мультифакториальные болезни.</i></p>	1	
	<p><b>В том числе практических занятий</b></p>	<b>2</b>	
	<p><b>Практическое занятие № 13: "Генные болезни".</b>  <b>Виды работ:</b>  1. Генные болезни.  2. Нарушение обмена аминокислот: фенилкетонурия, альбинизм, алкаптонурия.  3. Нарушение обмена углеводов: галактоземия, мукополисахаридозы.  4. Нарушение обмена липидов: сфинголипидозы и нарушения обмена липидов плазмы крови.  5. Нарушение обмена стероидов: адреногенитальный синдром.  6. Аномальные фенотипы и клинические проявления генных заболеваний по фотографиям больных.  7. Решение практикоориентированных задач, моделирующих наследование генных болезней. Определение рисков возникновения моногенных заболеваний.  8. Мультифакториальные болезни.</p>	2	

Раздел 7. Медико-генетическое консультирование		4 (3+1) / 2	
Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала	4	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 09  ПК 2.1, ПК 4.4, ПК 6.7
	Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена.	2 (1+1)	
	В том числе практических занятий	2	
	Практическое занятие № 14: "Медико-генетическое консультирование". <i>Виды работ:</i> 1. Изучение вопросов с целью проведения опроса и учета пациентов с наследственной патологией: решение заданий, моделирующих вопросы медико-генетического консультирования. 2. Изучение вопросов по теме «Правовые и этические вопросы медицинской генетики». 3. Составление анкеты с целью проведения опроса и ведения учёта пациентов с наследственной патологией. Проведение бесед по планированию семьи с учётом имеющейся наследственной патологии.	2	
Самостоятельная работа		6	
Консультации		6	
Промежуточная аттестация (экзамен)		6	
Всего:		62 (42+20)	

### **3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

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

Для реализации программы учебной дисциплины должны быть предусмотрены следующие специальные помещения:

Кабинет медико-биологических дисциплин, оснащенный оборудованием:

- функциональная мебель для обеспечения посадочных мест по количеству обучающихся;
- функциональная мебель для оборудования рабочего места преподавателя;
- лабораторные шкафы.

*техническими средствами обучения:*

- компьютер (ноутбук) с лицензионным программным обеспечением;
- оборудование для отображения графической информации и ее коллективного просмотра;
- микроскопы.

*демонстрационные учебно-наглядные пособия:*

- учебно-методический комплекс по дисциплинам;
- контролирующие и обучающие программы по дисциплинам;
- наглядные пособия: модели, таблицы, плакаты, схемы, компьютерные презентации, фильмы;
- медицинская документация (образцы бланков направлений на микробиологические исследования, регистрации результатов проведенных исследований и др.).

#### **3.2. Информационное обеспечение реализации программы**

##### **3.2.1. Основные печатные издания**

1. Бочков, Н. П. Медицинская генетика: учебник/ под ред. Н.П. Бочкова. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 224 с., ил.

##### **3.2.2. Основные электронные издания**

1. Васильева, Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. [Электронный ресурс]: Пособие по решению задач / Е. Е. Васильева. — 6-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2024. — 92 с.

2. Кургуз, Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс]/ Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2024. — 176 с.

3. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс]: учебник / Хандогина Е. К. , Терехова И. Д. , Жилина С. С. , Майорова М. Е. , Шахтарин В. В. , Хандогина А. В. - 3-е изд. , стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с.

### 3.2.3. Дополнительные источники

1. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 1 [Электронный ресурс]: учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2024. — 243 с.

2. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 2 [Электронный ресурс]: учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2024. — 251 с.

3. <https://www.genetiku.ru> (Сайт "Генетика" создан в образовательных целях и будет полезен для школьников старших классов, студентов-медиков, биологов, генетиков, антропологов).

4. <http://www.mygenome.ru> (Научно-популярный портал о генетике).

5. <https://www.medgen-journal.ru/jour> (Ежемесячный рецензируемый научно-практический журнал "Медицинская генетика" - официальный печатный орган Российского общества медицинских генетиков).



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

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
<p><u>Знать:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- биохимические и цитологические основы наследственности;</li> <li>- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</li> <li>- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</li> <li>- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</li> <li>- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</li> <li>- признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;</li> <li>- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию;</li> <li>- правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;</li> </ul> <p><u>Уметь:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней;</li> <li>- формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек;</li> <li>- проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</li> <li>- рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;</li> <li>- проводить Опрос и вести учет пациентов с наследственной</li> </ul>	<p>Демонстрируют решение заданий в тестовой форме.</p> <p>Демонстрируют знание терминов.</p> <p>Знают методы изучения генетики человека в норме и патологии.</p> <p>Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта.</p> <p>Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач.</p> <p>Проводят анкетирование и обработку данных о мерах профилактики населения хронических болезней.</p> <p>Демонстрируют практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм.</p> <p>Демонстрируют практические навыки при составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</p> <p>Ориентируются в формулировке терминов. Составляют план беседы и Опроса пациентов с наследственной патологией.</p>	<p>Устный опрос. Тестирование. Терминологический диктант.</p> <p>Презентация образовательного продукта.</p> <p>Оценка алгоритма решения практикоориентированных задач.</p> <p>Составление плана беседы. Анкетирование и анализ данных.</p> <p>Оценка практической работы.</p> <p>Выполнение заданий в Рабочей тетради.</p>

<p>патологией;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</li> <li>- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</li> </ul>		
--	--	--

**ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН**  
учебной дисциплины  
"Генетика человека с основами медицинской генетики"  
специальности 31.02.01 Лечебное дело

Очная форма обучения

**Лекции**

№	Название темы	Количество часов
1.	<i>История генетики человека. Основные понятия генетики человека.</i>	2
2.	Цитологические и биохимические основы наследственности.	2
3.	Закономерности наследования признаков. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.	2
4.	<i>Наследственные свойства крови.</i>	2
5.	Методы изучения наследственности человека.	2 (1+1)
6.	Изменчивость и виды мутаций у организма.	2 (1+1)
7.	Хромосомные и генные болезни человека. Наследственное предрасположение к болезням.	2 (1+1)
8.	Медико-генетическое консультирование.	2 (1+1)
<b>Всего:</b>		<b>16 (8+8)</b>

**Практические занятия**

№	Название темы	Количество часов
1.	Цитологические основы наследственности.	2
2.	Основные типы деления эукариотической клетки. Гаметогенез.	2
3.	Строение и функции половых клеток человека.	2
4.	Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации.	2
5.	Биосинтез белка. Конструирование сборки белковой молекулы.	2
6.	Решение задач на моногибридное и дигибридное скрещивание.	2
7.	Решение задач на сцепленное с полом наследование.	2
8.	Решение задач на наследственные свойства крови.	2
9.	Составление и анализ родословных схем.	2
10.	Цитогенетический метод. Кариотипирование.	2
11.	Решение задач на различные виды изменчивости и мутаций у человека.	2
12.	Хромосомные болезни.	2
13.	Генные болезни.	2
14.	Медико-генетическое консультирование.	2
<b>Всего:</b>		<b>28</b>

**Самостоятельная работа**

<b>№</b>	<b>Название темы</b>	<b>Количество часов</b>
1.	Генные и хромосомные наследственные заболевания человека. Заболевания с наследственной предрасположенностью.	6
<b>Всего:</b>		<b>6</b>

### **Консультации**

<b>№</b>	<b>Название темы</b>	<b>Количество часов</b>
1.	Общие вопросы медицинской генетики: цитологические и биохимические основы наследственности, закономерности наследования признаков, изменчивость, наследственность и патология у человека.	6
<b>Всего:</b>		<b>6</b>

### **Промежуточная аттестация**

<b>№</b>	<b>Название темы</b>	<b>Количество часов</b>
1.	Экзамен	6
<b>Всего:</b>		<b>6</b>