

ОБЛАСТНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ  
УЧРЕЖДЕНИЕ СРЕДНЕГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«РОСЛАВЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ ТЕХНИКУМ»

Рассмотрено  
на заседании ЦМК ОПД  
Протокол № 1 от 31 августа 2015г.

Председатель ЦМК ОПД  
Т.Г. Елисеенко

*протокол №1 от 30.08.16г.  
председатель ЦМК  
протокол №1 от 30.08.2017г.  
председатель ЦМК*

Утверждаю  
Директор ОГБОУ СПО  
«Рославльский  
медицинский  
техникум»  
Г.В. Фролова

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

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

По специальности:  
**33.02.01. «ФАРМАЦИЯ»**  
Уровень подготовки – базовый  
Квалификация: фармацевт

Переутверждена на 2016, 2017 уч. год  
Протокол методсовета № 1  
от 30 августа 2016 г.  
Председатель [подпись]

Переутверждена на 2016, 2017 уч. год  
Протокол методсовета № 1  
от 30 августа 2017 г.  
Председатель [подпись]

Рославль  
2015г.

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее ФГОС) по специальности среднего профессионального образования (далее СПО) 33.02.01 «Фармация»

**Организация- разработчик:** Областное государственное бюджетное образовательное учреждение среднего профессионального образования «Рославльский медицинский техникум»

**Разработчик:**

Белавенцева О.М. преподаватель дисциплины «Генетика с основами медицинской генетики».

**Рецензенты:**


Бондарева А.В. – методист ОГБОУ СПО «Рославльский медицинский техникум»

Мастыко Г.Ю. – заведующая методическим сектором ОГБПОУ СПО «Смоленский базовый медицинский колледж имени К.С. Константиновой»


**Рекомендовано**

Методическим советом  
ОГБОУ СПО «Рославльский  
медицинский техникум».

Протокол № 1 от «31» августа 2015г

*Председатель*  А.В. Бондарева

*Протокол № 1 от 30 августа 2016г*

*Председатель*  А.В. Бондарева

*Протокол № 1 от 30 августа 2017г*


*Председатель*  Н.А. Иванова

В программу внесены изменения :

БЫЛО- комплексный экзамен

СТАЛО- дифференцированный зачет

Основание: изменение учебного плана

Подпись и расшифровка лица внесшего изменения  О.М.  
Белавенцева

Изменения и дополнения

Рассмотрены и утверждены на заседании ЦМК ОПД

Протокол №1 от 30 августа 2017 года

Председатель ЦМК ОПД  В.В. Донцова

## СОДЕРЖАНИЕ

	стр.
<b>1 ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	4
<b>2 СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	5
<b>3 УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	18
<b>4 КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	19

# 1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

## «Генетика человека с основами медицинской генетики»

### 1.1. Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности СПО 33.02.01. «Фармация».

### 1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» является частью цикла общепрофессиональных дисциплин (ОП.04.) основной профессиональной образовательной программы по специальности СПО 33.02.01. «Фармация» базовой и углубленной подготовки.

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

В результате освоения дисциплины обучающийся **должен уметь:**

- ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;
- решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;
- пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию.

В результате освоения дисциплины обучающийся **должен знать:**

- биохимические и цитологические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- типы наследования признаков;
- 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.

### 1.4. Требования к результатам освоения программы

Фармацевт должен обладать следующими общими и профессиональными компетенциями, включающими в себя способность:

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.№. 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.8 Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, особенно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.

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

ПК.1.5. Информировать население, медицинских работников учреждений здравоохранения о товарах аптечного ассортимента.

ПК.2.3. Сотрудничать со взаимодействующими организациями и службами.

**1.5. Рекомендуемое количество часов на освоение программы дисциплины:**

максимальной учебной нагрузки обучающегося 75 часов, в том числе:

обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 50 часов;

самостоятельной работы обучающегося 25 часов.

## 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

### «Генетика человека с основами медицинской генетики»

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

<b>Вид учебной работы</b>	<b>Объем часов</b>
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	<b>75</b>
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	
в том числе:	
практические занятия	24
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	<b>25</b>
в том числе:	
дополнение лекций материалом из рекомендуемой литературы (подготовка сообщений, докладов)	
подготовка кроссвордов, тестовых заданий, графических диктантов	
подготовка и оформление творческой работы по тематике, предложенной преподавателем (или по выбору обучающегося)	
составление схем и таблиц к тексту	
разработка мультимедийных презентаций	
исследовательская работа	
решение и составление генетических задач	
<b>Итоговая аттестация в форме дифференцированного зачета</b>	

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

<b>Наименование разделов и тем</b>	<b>Содержание учебного материала, практические работы, самостоятельная работа обучающихся, курсовая работа (проект) (если предусмотрено)</b>	<b>Объем часов</b>	<b>Уровень освоения</b>
<b>1</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>4</b>
<b>Раздел 1.</b>	<b>Генетика как наука. История генетики человека. Программа «Геном человека».</b>		
<b>Тема 1.1. Генетика как наука. Геном человека.</b>	<p align="center"><b>Содержание учебного материала:</b></p> <p>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. Программа «Геном человека».</p>	<b>2</b>	<b>1</b>
	<p align="center"><b>Самостоятельная работа обучающихся:</b></p> <p>«История исследований генетики человека». «Программа «Геном человека».</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение основной и дополнительной литературы.</li> <li>2. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.</li> <li>3. Подготовка реферативных сообщений.</li> </ol>	<b>1</b>	
<b>Раздел 2.</b>	<b>Биохимические и молекулярные основы наследственности.</b>		
<b>Тема 2.1. Строение и генетическая роль нуклеиновых</b>	<p align="center"><b>Содержание учебного материала:</b></p> <p>Нуклеиновые кислоты. Виды нуклеиновых кислот. ДНК и РНК как биополимеры. Генный уровень организации наследственного материала. Химическая организация гена. Мономеры нуклеиновых кислот – нуклеотиды.</p>	<b>1</b>	<b>2</b>



<b>кислот. Ген и его свойства.</b>	Виды нуклеотидов ДНК и РНК. Биологический (генетический) код и его свойства. Основные различия в строении и функциях ДНК и РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке. Виды РНК. Структура ДНК. Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика.		
	<p style="text-align: center;"><b>Самостоятельная работа обучающихся:</b></p> <p>«История открытия и изучения нуклеиновых кислот». «Генетический код человека».</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот.</li> <li>2. Изучение основной и дополнительной литературы.</li> <li>3. Работа с обучающимися и контролирующими пособиями.</li> <li>4. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.</li> <li>5. Подготовка реферативных сообщений.</li> </ol>	<b>1</b>	
<b>Тема 2.2. Строение белковых молекул</b>	<p style="text-align: center;"><b>Содержание учебного материала:</b></p> <p>Органические вещества клетки. Свойства белков. Денатурация. Гидрофильные свойства белков. Функции белков в организме. Белки, как биологические полимеры. Аминокислоты – мономеры белков, их амфотерный характер. Механизм образования полипептида. Структуры белковых молекул. Проблемы несовместимости белков.</p>	<b>0,5</b>	<b>1</b>
	<p style="text-align: center;"><b>Самостоятельная работа обучающихся:</b></p> <p>«Проблемы несовместимости белков». «Лекарственные препараты белковой природы (гормоны, ферменты и т.д.)».</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение основной и дополнительной литературы.</li> <li>2. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.</li> <li>3. Подготовка реферативных сообщений.</li> </ol>	<b>1</b>	
<b>Тема 2.3. Реализация генетической информации.</b>	<p style="text-align: center;"><b>Содержание учебного материала:</b></p> <p>Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. Роль ферментов и АТФ в биосинтезе белка. Генетический код и свойства ДНК. Участие и-РНК, т-РНК и р-РНК в биосинтезе белка. Процесс</p>	<b>0,5</b>	<b>2</b>

<b>Биосинтез белка. Генетический код и его свойства.</b>	транскрипции и его характеристика. Последовательность процессов трансляции, протекающих в рибосомах.		
	<p align="center"><b>Самостоятельная работа обучающихся:</b></p> <p>«Нарушения при биосинтезе белка и их последствия».</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот.</li> <li>2. Изучение основной и дополнительной литературы.</li> <li>3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.</li> <li>4. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.</li> <li>5. Подготовка реферативных сообщений.</li> </ol>	<b>2</b>	
	<p align="center"><b>Практическое занятие № 1.</b></p> <p align="center"><b>«Биохимические основы наследственности».</b></p> <p>Изучение строения и генетической роли ДНК и РНК, процесса биосинтеза белка. Решение ситуационных задач на сохранение и передачу информации от поколения к поколению (репликация, транскрипция, трансляция). Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК.</p>	<b>4</b>	<b>2</b>
<b>Раздел 3.</b>	<b>Цитологические основы наследственности.</b>		
<b>Тема 3.1. Кариотип человека.</b>	<p align="center"><b>Содержание учебного материала:</b></p> <p>Строение и типы метафазных хромосом человека. Современные методы цитологического анализа хромосом. Ядро, ядерная оболочка, ядерный сок, ядрышки, хроматин и хромосомы. Понятие о кариотипе.</p>	<b>0,5</b>	<b>1</b>
	<p align="center"><b>Самостоятельная работа обучающихся:</b></p> <p>«Строение ядра». «Кариотип человека». «Генетические карты».</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение основной и дополнительной литературы.</li> <li>2. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток</li> </ol>	<b>1,5</b>	

	<p>человека.</p> <p>3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.</p> <p>4. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.</p> <p>5. Подготовка реферативных сообщений.</p>		
<p><b>Тема 3.2.</b> <b>Жизненный цикл клетки. Митоз.</b></p>	<p><b>Содержание учебного материала:</b></p> <p>Строение и типы метафазных хромосом человека. Ядро, ядерная оболочка, ядерный сок, ядрышки, хроматин и хромосомы. Понятие о кариотипе. Жизненный цикл клетки: интерфаза и период деления. Хромосомные наборы соматических и половых клеток. Способы деления эукариотических клеток: митоз, amitoz, мейоз, их краткие характеристики. Интерфаза, ее периоды, характеристика происходящих процессов. Митоз (непрямое деление) – универсальный способ деления соматических клеток. Фазы митоза, их характеристика. Биологическое значение митоза. Факторы, влияющие на протекание митоза.</p>	1,5	2
	<p><b>Самостоятельная работа обучающихся:</b></p> <p>«Значение различных типов деления в природе и жизни человека».</p> <p>1. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека.</p> <p>2. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.</p> <p>3. Изучение основной и дополнительной литературы.</p> <p>4. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.</p> <p>5. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.</p> <p>6. Подготовка реферативных сообщений.</p>	2	
<p><b>Тема 3.3.</b> <b>Мейоз.</b></p>	<p><b>Содержание учебного материала:</b></p> <p>Бесполое размножение. Виды полового размножения. Характеристика</p>	2	2

<b>Гаметогенез.</b>	половых клеток. Строение яйцеклетки. Строение сперматозоида. Хромосомные наборы половых клеток. Образование половых клеток (гаметогенез). Периоды овогенеза и сперматогенеза, сходства и различия. Мейоз – способ деления половых клеток в период созревания. Первое мейотическое деление (редукционное). Особенности профазы I – конъюгация и кроссинговер гомологичных хромосом. Второе мейотическое деление (эквационное). Сходство и различие митоза и мейоза. Факторы, влияющие на протекание мейоза. Значение соблюдения разовой и суточной дозы при приеме лекарственных препаратов. Биологическое значение мейоза.		
	<p style="text-align: center;"><b>Самостоятельная работа обучающихся:</b></p> «Факторы, влияющие на протекание мейоза». «Значение соблюдения разовой и суточной дозы при приеме лекарственных препаратов». <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека.</li> <li>2. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.</li> <li>3. Изучение основной и дополнительной литературы.</li> <li>4. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями.</li> <li>5. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.</li> <li>4. Подготовка реферативных сообщений.</li> </ol>	<b>2</b>	
	<p style="text-align: center;"><b>Практическое занятие № 2.</b>  <b>«Цитологические основы наследственности».</b>          Изучение строения, функций и типов хромосом, кариотипа человека в норме и патологии. Изучение митоза и мейоза, этапы и значение.</p>	<b>4</b>	<b>2</b>
	<p style="text-align: center;"><b>Практическое занятие № 3.</b>  <b>«Размножение организмов. Гаметогенез».</b>          Половое и бесполое размножение организмов. Изучение строения половых</p>	<b>4</b>	<b>2</b>

	клеток. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека. Гаметогенез. Периоды овогенеза и сперматогенеза, сходства и различия.		
<b>Раздел 4.</b>	<b>Закономерности наследования признаков.</b>		
<b>Тема 4.1. Закономерности наследования признаков.</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Сущность законов наследования признаков у человека. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Генотип и фенотип. Наследование альтернативных признаков. Аутосомное наследование. Моногибридное скрещивание. Дигибридное скрещивание. Анализирующее скрещивание. Половые и неполовые хромосомы. Аутосомный и сцепленный с полом типы наследования. Доминантный и рецессивный характер наследования.	<b>2</b>	<b>3</b>
	<b>Самостоятельная работа обучающихся:</b> Составление задач на моно- и дигибридное скрещивание. 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.	<b>1</b>	
<b>Тема 4.2. Хромосомная теория Т.Моргана. Наследование признаков сцепленных с полом.</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Случаи нарушения третьего закона Г. Менделя. Мушка дрозофила как модельный объект изучения генетики. Трудности социальной и биологической природы, возникающие при изучении генетики человека. Хромосомная теория Т. Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека. Половые хромосомы. X-сцепленное наследование, Y-сцепленное наследование. Сцепленное с полом наследование. Наследственные заболевания, сцепленные с полом (гемофилия, дальтонизм).	<b>2</b>	<b>3</b>
	<b>Самостоятельная работа обучающихся:</b> «Сцепленные гены, кроссинговер». «Карты хромосом человека». «Характеристика наследственных заболеваний сцепленных с полом». 1. Изучение основной и дополнительной литературы.	<b>1,5</b>	

	<p>2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.</p> <p>3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.</p>		
<p><b>Тема 4.3.</b> <b>Взаимодействие генов.</b></p>	<p><b>Содержание учебного материала:</b></p> <p>Наследование признаков при взаимодействии аллельных генов: явления полного и неполного доминирования. Наследование признаков при взаимодействии неаллельных генов. Комплементарное взаимодействие. Эпистаз. Полимерия. Плейотропия. Генетическое определение групп крови и резус – фактора. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.</p>	<b>2</b>	<b>3</b>
	<p><b>Самостоятельная работа обучающихся:</b></p> <p>Генетическое обоснование своей группы крови и резус-фактора.</p> <p>4. Изучение основной и дополнительной литературы.</p> <p>5. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.</p> <p>6. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.</p>	<b>1</b>	
	<p><b>Практическое занятие № 4.</b> <b>«Решение генетических задач. Законы Г. Менделя. Хромосомная теория Т. Моргана».</b></p> <p>Изучение законов наследования признаков у человека. Основные понятия генетики. Решение задач на моно-, ди- и полигибридное скрещивание, анализирующее скрещивание. Решение задач на совместное (сцепленное) наследование.</p>	<b>4</b>	<b>3</b>
	<p><b>Практическое занятие № 5.</b> <b>«Решение генетических задач. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование».</b></p> <p>Решение задач на взаимодействие аллельных и неаллельных генов, на наследование групп крови и резус-фактора. Решение задач на сцепленное наследование признаков, на сцепленное с полом наследование (далтонизм и гемофилия).</p>	<b>4</b>	<b>3</b>

<b>Раздел 5.</b>	<b>Наследственность и среда.</b>		
<b>Тема 5.1.</b> <b>Генотипическая изменчивость.</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Наследственная изменчивость. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии. Комбинативная изменчивость. Примеры наследственной изменчивости у человека.	<b>2</b>	<b>2</b>
	<b>Самостоятельная работа обучающихся:</b> «Лекарственные препараты как мутагенный фактор: примеры и меры предосторожности». <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение основной и дополнительной литературы.</li> <li>2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.</li> <li>3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.</li> <li>4. Подготовка реферативных сообщений.</li> </ol>	<b>1</b>	
<b>Тема 5.2.</b> <b>Фенотипическая изменчивость.</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Ненаследственная изменчивость. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Модификационная изменчивость. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Онтогенетическая изменчивость. Морфозы.	<b>2</b>	<b>1</b>
	<b>Самостоятельная работа обучающихся:</b> «Модификационная изменчивость человека: причины и примеры». <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение основной и дополнительной литературы.</li> <li>2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.</li> <li>3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.</li> <li>4. Подготовка реферативных сообщений.</li> </ol>	<b>1,5</b>	

<b>Раздел 6.</b>	<b>Наследственность и патология.</b>		
<b>Тема 6.1.</b> <b>Методы изучения генетики человека.</b>	<p align="center"><b>Содержание учебного материала:</b></p> <p>Биохимический метод изучения генетики человека. Генеалогический метод изучения генетики человека. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании. Цитогенетический метод изучения генетики человека. Близнецовый метод изучения генетики человека. Популяционно-статистический метод изучения генетики человека. Примеры наследственных заболеваний, определяемые данными методами.</p>	<b>2</b>	<b>2</b>
	<p align="center"><b>Самостоятельная работа обучающихся:</b></p> <p>«Применение различных методов изучения генетики человека в современной медицине».</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение основной и дополнительной литературы.</li> <li>2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.</li> <li>3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.</li> <li>4. Подготовка реферативных сообщений.</li> </ol>	<b>2</b>	
<b>Тема 6.2.</b> <b>Хромосомные заболевания.</b>	<p align="center"><b>Содержание учебного материала:</b></p> <p>Классификация наследственных заболеваний. Понятие о мультифакториальных (полигенных) заболеваниях, их особенности, профилактика. Хромосомные болезни. Синдромы с числовыми аномалиями аутосом (синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау). Синдромы с числовыми аномалиями половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X).</p>	<b>2</b>	<b>1</b>
	<p align="center"><b>Самостоятельная работа обучающихся:</b></p> <p>Характеристика отдельных наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости и т.д.).</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение основной и дополнительной литературы.</li> <li>2. Работа с обучающими и контролирующими электронными</li> </ol>	<b>2</b>	



	<p>пособиями.</p> <p>3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.</p> <p>4. Подготовка реферативных сообщений.</p>		
<b>Тема 6.3. Генные заболевания.</b>	<p align="center"><b>Содержание учебного материала:</b></p> <p>Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. У- сцепленные заболевания. Нарушение обмена аминокислот. Нарушение обмена углеводов, липидов. Мукополисахаридозы. Нарушение обмена гормонов. Причины моногенных заболеваний. Клиника, диагностика, лечение моногенных заболеваний.</p>	<b>2</b>	<b>1</b>
	<p align="center"><b>Самостоятельная работа обучающихся:</b></p> <p>Характеристика отдельных наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости и т.д.).</p> <p>1. Изучение основной и дополнительной литературы.</p> <p>2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.</p> <p>3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.</p> <p>4. Подготовка реферативных сообщений.</p>	<b>2</b>	
	<p align="center"><b>Практическое занятие № 6.</b></p> <p align="center"><b>«Методы изучения наследственности человека».</b></p> <p>Изучение сущности генеалогического, близнецового, цитогенетического, биохимического, популяционно-статистического методов. Составление родословных. Определение типа наследования признака по родословным. Изучение причин возникновения и фенотипических проявлений наследственных заболеваний. Раскладывание аномальных кариотипов по фотографиям.</p> <p>Дифференцированный зачет.</p>	<b>2</b>	<b>2</b>
<b>Раздел 7.</b>	<b>Профилактика наследственной патологии.</b>		

	<b>Медико-генетическое консультирование.</b>		
<b>Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование.</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Цели, задачи медико-генетического консультирования. Перспективное и ретроспективное консультирование. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию. Здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию.	<b>1</b>	<b>2</b>
	<b>Самостоятельная работа обучающихся:</b> «Медико-генетическое консультирование в области». 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 4. Подготовка реферативных сообщений.	<b>1,5</b>	
<b>Тема 7.2. Пренатальная диагностика.</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Методы пренатальной (дородовой) диагностики (УЗИ, амниоцентоз, биопсия хориона, определение фетопротеина). Сроки проведения, основные показания, оценка результатов.	<b>1</b>	<b>1</b>
	<b>Самостоятельная работа обучающихся:</b> «Применение методов пренатальной диагностики в современной медицине, показания и результаты». 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 4. Подготовка реферативных сообщений.	<b>1</b>	

<b>Всего:</b>	<b>75</b>	
---------------	-----------	--

Для характеристики уровня освоения учебного материала используются следующие обозначения:

- 1 - ознакомительный (узнавание ранее изученных объектов, свойств).
- 2 - репродуктивный (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством).
- 3 - продуктивный (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач).

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

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

Реализация программы дисциплины требует наличия учебного кабинета Генетики человека с основами медицинской генетики. Он же может являться и лабораторией для выполнения практических занятий.

Оборудование учебного кабинета:

1. Доска классная
2. Стол и стул для преподавателя
3. Столы и стулья для обучающихся
4. Шкафы

Технические средства обучения:

1. Компьютер
2. Мультимедийная установка

Оборудование лабораторий и рабочих мест лаборатории:

1. Таблицы
2. Микроскопы
3. Микропрепараты

#### **3.2. Информационное обеспечение обучения.**

**Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы.**

Основные источники:

1. Горбунова В.Н. «Генетика человека с основами медицинской генетики». учеб. для студ. Учреждений сред. Проф. Заведений. М.: «Академия». 2012

Дополнительные источники:

1. Рубан Э.Д. «Генетика человека с основами медицинской генетики»: учебник. Ростовн/Д: Феникс , 2014г
2. Акуленко Л.В., Угарова С.Д., «Медицинская генетика». Учебник для медицинских учреждений, М.: ГЭОТАР - Медиа, 2011г. Для специальностей «Сестринское дело», «Акушерство», «Лечебное дело»;
3. Савченко А.Ю., Рождественский А.С., Литвинович Е.Ф., Захарова Н.С., Шестирикова А.А., «Основы медицинской и клинической генетики»
4. Под ред. Академии РАМН Бочкова Н.П., «Медицинская генетика», М.: ГЭОТАР - Медиа, 2010г.;
5. Курчанов Н.А., «Генетика человека с основами медицинской генетики», руководство для самоподготовки, М.: - АКАДЕМИЯ, 2010г.

Интернет – ресурсы, электронные учебные пособия и учебники:

1. [www.medgenetics.ru](http://www.medgenetics.ru)

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

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

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<p><b>Освоенные умения:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов</li> <li>– решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания</li> <li>– пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию</li> </ul> <p><b>Освоенные знания:</b></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</li> </ul>	<p>Выполнение практической работы, решение ситуационных задач, тестирование</p> <p>Выполнение практической работы, решение ситуационных задач, тестирование</p> <p>Выполнение практической работы, решение ситуационных задач, тестирование, фронтальный устный опрос</p> <p>Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, тестирование, контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся, практическая работа</p> <p>Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, тестирование, решение проблемных и ситуационных задач, контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся, практическая работа</p> <p>Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, тестирование, решение проблемных и ситуационных задач, контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся, практическая работа</p> <p>Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос,</p>

мутаций у человека, факторы мутагенеза	контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся
– основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения	Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся
– цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию	Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, компьютерное тестирование, контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся