

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



Ф.А. Нехай  
2023 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА  
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

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

**СПЕЦИАЛЬНОСТЬ  
31.02.03 ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА**

**ОЧНАЯ ФОРМА ОБУЧЕНИЯ**

Рассмотрена на заседании ЦК  
общеобразовательных дисциплин  
Протокол № 2/2  
« 15 » 06 2023 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  
2023 года по специальности  
31.02.03 Лабораторная  
диагностика, очная форма  
обучения.

Заместитель директора  
по учебной работе  
И.В. Ротаренко  
« 15 » 06 2023 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 31.02.03 Лабораторная диагностика

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 2023 года по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика, очная форма обучения.

Программа рассчитана на 36 часов аудиторного времени (8 часов – теоретических, 28 часов – практических занятий).

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 "Лабораторная диагностика" и заслуживает положительной оценки.

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



Г.Г. Вяткина

## РЕЦЕНЗИЯ

на рабочую программу учебной дисциплины  
"Генетика человека с основами медицинской генетики",  
специальность 31.02.03 Лабораторная диагностика

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 2023 года по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика, 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 36 часов 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 "Лабораторная диагностика" и заслуживает положительной оценки.

Заместитель директора по учебной работе,  
преподаватель высшей  
квалификационной категории



И.В. Ротаренко

## **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 2023 года по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика, 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

**достичь следующих личностных результатов:** ЛР 1 – ЛР 12

Рабочая программа рассчитана на 36 часов аудиторного времени, в том числе 8 часов теоретических занятий (лекций) и 28 часов практических занятий.

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 – дифференцированный зачет (проводится на последнем практическом занятии).

# 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 31.02.03 Лабораторная диагностика.

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>36</b>
<b>в т. ч. в форме практической подготовки</b>	
в т. ч.:	
теоретическое обучение	<b>8</b>
практические занятия	<b>26</b>
<i>Самостоятельная работа</i>	<b>-</b>
<b>Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета</b>	<b>2</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
Раздел 1. Цитологические основы наследственности		4,5 / 4	
Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности	<b>Содержание учебного материала</b>		ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 07, ОК 09  ЛР1, ЛР 3, ЛР 5, ЛР 7
	Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. 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.	0,5	
	<b>В том числе практических занятий</b>	4	
	<b>Практическое занятие № 1:</b> "Цитологические основы наследственности". <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:</b> "Основные типы деления эукариотической клетки. Гаметогенез". <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. 4. Строение половых клеток человека.	2	

[illegible]

<b>с полом наследование</b>	<b>Практическое занятие № 5:</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.	2	
	<b>Практическое занятие № 6:</b> "Решение задач на сцепленное с полом наследование". <b>Виды работ:</b> 1. Законы сцепленного наследования. Хромосомная теория наследственности. 2. Сцепленное с полом наследование.	2	
	<b>Практическое занятие № 7:</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	
<b>Раздел 4. Методы изучения наследственности человека</b>		<b>6 / 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  ЛР 7, ЛР 9, ЛР 11
	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. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод. Методы пренатальной диагностики.	2	
	<b>В том числе практических занятий</b>	<b>4</b>	

	<b>Практическое занятие № 8: "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 № 9: "Цитогенетический метод. Кариотипирование".</b>	2	
<b>Раздел 5. Наследственность и среда</b>		<b>3 / 2</b>	
<b>Тема 5.1. Изменчивость и виды мутаций у организма</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>3</b>	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 06, ОК 07  ЛР 7, ЛР 9
	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Мутации Комбинативная изменчивость. Мутационная изменчивость. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды. Классификации мутаций: по месту возникновения, по действию на организм, по изменению наследственного материала.	1	
	<b>В том числе практических занятий</b>	<b>2</b>	
	<b>Практическое занятие № 10: "Решение задач на различные виды изменчивости и мутаций у человека".</b>	2	
<b>Раздел 6. Наследственность и патология</b>		<b>5 / 4</b>	
<b>Тема 6.1. Хромосомные болезни</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>2,5</b>	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 07, ОК 09  ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7  ЛР 7, ЛР 9
	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).	0,5	
	<b>В том числе практических занятий</b>	<b>2</b>	

	<p><b>Практическое занятие № 11: "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>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>2,5</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>ЛР 7, ЛР 9</p>
	<p>Определение и классификация генных болезней.  Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования.  Мультифакториальные болезни.</p>	0,5	
	<b>В том числе практических занятий</b>	<b>2</b>	
	<p><b>Практическое занятие № 12: "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		6 / 4	
Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>6</b>	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 09  ПК 2.1, ПК 4.4, ПК 6.7  ЛР 2, ЛР 4, ЛР 7, ЛР 8, ЛР 9, ЛР 10, ЛР 12
	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	
	<b>В том числе практических занятий</b>	<b>4</b>	
	<b>Практическое занятие № 13:</b> "Медико-генетическое консультирование". <b>Виды работ:</b> 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	
	<b>Практическое занятие № 14:</b> "Дифференцированный зачёт".	2	
<b>Всего:</b>		<b>36 / 28</b>	

### **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;
- шкафы.

*техническими средствами обучения:*

- мультимедийные средства обучения, компьютерные презентации, фильмы, задания в тестовой форме и пособия на электронных носителях;
- микроскопы.

*методическими материалами:*

- учебно-методический комплекс;
- контролирующие и обучающие программы;
- наглядные пособия: модели, таблицы, плакаты, схемы, компьютерные презентации;
- наборы микропрепаратов.

#### **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, 2019. - 224 с., ил.

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

1. Бочков Н.П., Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 592 с.
2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 224 с.
3. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учеб. для студентов сред. образоват. учреждений и фак. сред. проф. образования мед. вузов, обучающихся по специальностям 060101. 52 "Лечеб. дело", 060102. 51 и 060102. 52 "Акушер. дело", 060501. 51 "Сестр. дело" по дисциплине "Мед. генетика" / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; под ред. О. О. Янушевича и С. Д. Арутюнова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 208 с.
4. 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. Гайнутдинов, И. К. Медицинская генетика [Текст]: учеб. / И. К. Гайнутдинов, Э. Д. Рубан. – Ростов н/Д.: Феникс, 2016. – 162 с.

2. Кириленко, А.А., Биология. Сборник задач по генетике. Базовый и повышенный уровни ЕГЭ [Текст] /А.АКириленко.- Ростов н/Д: Феникс,2015 . - 176 с.

3. Акуленко, Л. В. Биология с основами медицинской генетики [Электронный ресурс]: учеб. для студентов образоват. учреждений сред. проф. образования, обучающихся по специальности 060110. 51 "Лаб. диагностика" по дисциплине "Биология с основами мед. генетики" / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров; под ред. О. О. Янушевича, С. Д. Арутюнова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 368 с.

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

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

6. <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> </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.</p> <p>Тестирование.</p> <p>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>

<ul style="list-style-type: none"> <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>		
--	--	--

**ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН**

учебной дисциплины

**"Генетика человека с основами медицинской генетики"**

специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика

Очная форма обучения

**Лекции**

<b>№</b>	<b>Название темы</b>	<b>Количество часов</b>
1.	Цитологические и биохимические основы наследственности. Закономерности наследования признаков.	2
2.	Методы изучения наследственности человека.	2
3.	Изменчивость и виды мутаций у организма. Хромосомные и генные болезни человека.	2
4.	Медико-генетическое консультирование.	2
<b>Всего:</b>		<b>8</b>

**Практические занятия**

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