

**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОСТОВСКОЙ ОБЛАСТИ  
ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ  
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
РОСТОВСКОЙ ОБЛАСТИ  
«КАМЕНСК-ШАХТИНСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»  
(ГБПОУ РО «К-ШМК»)**

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**ОП. 05 Генетика человека с основами  
медицинской генетики**

**ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ 31.02.01 «ЛЕЧЕБНОЕ ДЕЛО»  
(УГЛУБЛЕННЫЙ УРОВЕНЬ ПОДГОТОВКИ)**

г. Каменск-Шахтинский

2022г.

Калимулина Светлана Васильевна  
Подписано цифровой подписью: Калимулина Светлана Васильевна  
Дата: 2022.06.29 13:59:07 +03'00'

Рассмотрено на заседании ЦМК ОПД

Протокол № 10  
от «28» 06 2022г.

Предс.ЦМК ОПД Киселева С. Б. Киселева



Рабочая программа учебной дисциплины ОПД. 05 Генетика человека с основами медицинской генетики разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом (далее ФГОС) утвержденным приказом Министерства образования и науки от 12.05.2014г. №502, зарегистрирован в Минюсте РФ 18.06.2014г. №32766, а так же на основе рекомендаций Федерального государственного учреждения «Федерального института развития образования» (ФГУ «ФИРО»), по специальности среднего профессионального образования и программой подготовки специалистов среднего звена (далее ППССЗ) 31.02.01 Лечебное дело углубленной подготовки.

**Организация – разработчик:** ГБПОУ РО «К-ШМК»

**Разработчик:** Моисеева Н.А. преподаватель дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» высшей квалификационной категории ГБПОУ РО «К-ШМК»

**Рекомендована:**

Заключением методического совета ГБПОУРО «К-ШМК»

## СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	стр. 4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	19
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	20

# 1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика человека с основами медицинской генетики

## 1.1. Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС по специальности СПО 31.02.01 «Лечебное дело» (углубленный уровень подготовки).

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

Учебная дисциплина ОП.05 «Генетика человека с основами медицинской генетики» является составной частью П.00 Профессионального цикла, включающий в себя ОП.00 общепрофессиональные дисциплины по специальности 31.02.01 Лечебное дело углубленный уровень среднего профессионального образования.

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

### Базовая часть

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен уметь:

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен знать:

- биохимические и цитологические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

Вариативная часть не предусмотрена

Содержание дисциплины ориентировано на подготовку обучающихся к освоению профессиональных модулей по специальности 31.02.01 «Лечебное дело» и овладению общими компетенциями.

**Учебная дисциплина должна способствовать формированию у обучающихся общих компетенций по специальности 31.02.01 Лечебное дело (углубленный уровень подготовки)**

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 эффективность и качество.

ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития.

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.

ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.

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

**Учебная дисциплина должна способствовать формированию профессиональных компетенций, соответствующих основным видам профессиональной деятельности по специальности 31.02.01 Лечебное дело (углубленный уровень подготовки)**

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 со взаимодействующими организациями и службами

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

ПК 2.6. Вести утверждённую медицинскую документацию.

**В процессе освоения дисциплины студент готовится к освоению следующих личностных результатов:**

Личностные результаты реализации дисциплины с учетом программы воспитания по специальности (дескрипторы):

**ЛР6** – Принимающий цели и задачи научно-технологического, экономического, информационного развития России, готовый работать на их достижение

**ЛР29** - Соблюдающий и пропагандирующий правила здорового и безопасного образа жизни, спорта; предупреждающий либо преодолевающий зависимости от алкоголя, табака, психоактивных веществ, азартных игр и т.д.

**1.4. Количество часов на освоение программы учебной дисциплины по специальности 34.02.01 Сестринское дело (базовый уровень подготовки):**

- Максимальной учебной нагрузки обучающегося 54 часа, в том числе:

- обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 36 часов;

- самостоятельной работы обучающегося 18 часов.

## **2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

### **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>54</b>
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	<b>36</b>
в том числе:	
практические занятия	18

<p><b>Самостоятельная работа обучающегося (всего):</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот.</li> <li>2. Изучение и анализ рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.</li> <li>3. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.</li> <li>4. Составление и анализ родословных схем</li> <li>5. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.</li> <li>6. Подготовка реферативных сообщений.</li> <li>7. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.</li> </ol>	<p><u>18</u></p> <p>1</p> <p>1</p> <p>2</p> <p>2</p> <p>6</p> <p>5</p> <p>1</p>
<p>При изучении каждого раздела учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» проводятся следующие формы контроля знаний студентов:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- тестовый</li> <li>- индивидуальный</li> <li>- самоконтроль</li> </ul> <p>Все формы контроля рекомендуется проводить разными методами: устный, письменный, с выставлением поурочного балла (оценка деятельности студента на всех этапах занятия с выведением итоговой оценки).</p> <p><b>Промежуточная аттестация:</b> в форме дифференцированного зачёта (II семестр)</p>	

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

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические занятия, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
Раздел 1	Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины	3	1
Тема 1.1. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки	<b>Содержание учебного материала</b> Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.	2	1
	<b>Самостоятельная работа обучающегося</b> Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Значение генетики для медицины», «Аксиомы медицинской генетики»)	1	2
Раздел 2.	<b>Цитологические и биохимические основы наследственности</b>	12	1
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности.	Содержание учебного материала	2	1

	<p>Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения.</p> <p>Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла.</p>		
	<p>Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека.</p> <p>Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды.</p> <p>Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.</p> <p>Биологическое значение мейоза.</p> <p>Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.</p>		2
	<p><b>Практическое занятие № 1</b></p>		
	<p>1. Морфология эукариотической клетки</p> <p>2. Морфология гамет. Гаметогенез. Митоз. Мейоз</p>	2	
	<p><b>Самостоятельная работа обучающихся</b></p> <p>1. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.</p> <p>2. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Химическая организация клетки», «Синтетический аппарат клетки», «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток»)</p>	1	2
		1	



<b>Тема 2.2. Биохимические основы наследственности</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	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.		
	<b>Практическое занятие № 2</b>	2	
	1. Изучение строения нуклеиновых кислот, генетический код		2
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>		
1. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот.	1		
2. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Открытие нуклеиновых кислот», «Свойства нуклеиновых кислот». «Биосинтез белка – основа реализации наследственной информации», «Ген с позиций молекулярной биологии», «Практическое применение молекулярной биологии»)	1	2	
<b>Раздел 3.</b>	<b>Закономерности наследования признаков</b>	<b>12</b>	
<b>Тема 3.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	1
	Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека.		
	Генотип и фенотип.		

	Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.		
	Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.		
	<b>Практическое занятие № 3</b> 1. Закономерности наследования признаков. Взаимодействие между генами. 2. Решение задач на передачу наследственных признаков при различных видах скрещивания гибридов.	2	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> 1. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме.	1  2	2
			2
<b>Тема 3.2.</b> <b>Хромосомная теория наследственности.</b> <b>Наследственные свойства крови.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	1
	Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.		
	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.		
	<b>Практическое занятие № 4</b> 1. Наследование свойств крови и резус фактора, система АВО. Решение ситуационных задач.	2	2
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе	1	2
<b>Раздел 4.</b>	<b>Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</b>	<b>10</b>	<b>1</b>
<b>Тема 4.1.</b> <b>Методы изучения наследственности человека (генеалогический, близнецовый, биохимический)</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	1	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.		
	<b>Практическое занятие № 5</b>		

	Составление и анализ родословных схем.	2	2
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> Составление родословных схем.	1	3
<b>Тема 4.2.</b> <b>Методы изучения наследственности человека (цитогенетический, дерматоглифики, методы генетики соматических клеток, пренатальной диагностики)</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	1	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).		
	<b>Практическое занятие № 6</b> 1. Решение задач по расчету частоты генов и генотипов в популяциях (Закон Харди-Вайнберга). 2. Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение.	2	2
<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> 1. Составление электронных презентаций по заданной теме. 2. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Показания для проведения цитогенетических исследований», «Молекулярно-генетические методы исследования»)	2 1	2	
<b>Раздел 5.</b>	<b>Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</b>	<b>4</b>	<b>1</b>

<b>Тема 5.1.</b> <b>Виды изменчивости и</b> <b>виды мутаций у</b> <b>человека. Факторы</b> <b>мутагенеза.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	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.		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> Составление электронных презентаций по заданной теме.	2	3
<b>Раздел 6.</b>	<b>Наследственность и патология</b>	<b>13</b>	1
<b>Тема 6.1</b> <b>Хромосомные и генные</b> <b>болезни</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	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.		

	<p><b>Практическое занятие № 7</b>  Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных. Виды мутаций у человека.  Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных. Учет пациентов с наследственной патологией.</p>	2	2
	<p><b>Самостоятельная работа обучающихся</b>  Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах», «Клинические проявления хромосомных aberrаций», «Клинический полиморфизм генных заболеваний и его причины», «Генетика некоторых генных болезней – болезни Реклингхаузена, миотоническая дистрофия, семейная гиперхолестеринемия и др.»).</p>	2	2
<p><b>Тема 6.2</b>  <b>Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний Медико-генетическое консультирование.</b></p>	<p><b>Содержание учебного материала</b></p>	2	1
	<p>Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные и полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.  Методы изучения, виды мультифакториальных признаков и особенности наследования. Изолированные врожденные пороки развития.</p>		
	<p>Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.  Принципы лечения и виды профилактики наследственных болезней.</p>		
	<p>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.</p>		
	<p><b>Практическое занятие № 8</b>  Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний.</p>	2	2

	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	1	3
	<b>Практическое занятие № 9</b> Дифференцированный зачёт.	2	
<b>Всего:</b>		54	

**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 РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.**

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

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

##### **Оборудование учебного кабинета:**

##### **Наглядные средства обучения:**

###### **1. Таблицы:**

- Строение клетки
- Хромосомы
- Нуклеиновые кислоты
- Репликация ДНК
- Биосинтез белка
- Генетический код
- Митоз
- Мейоз
- Кариотип человека
- Закономерности наследования признаков
- Виды взаимодействия между генами
- Наследование свойств крови
- Хромосомные aberrации
- Схемы родословных
- Символы для составления родословных
- Хромосомные синдромы

###### **2. Наборы слайдов «Хромосомные синдромы»**

###### **3. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями**

##### **Технические средства обучения:**

1. Мультимедийная установка и ноутбук.
2. Методические учебные материалы на электронных носителях.
3. Справочные материалы.

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

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

###### **1. Основные источники:**

1. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики. Ростов-на-Дону Феникс, 2019г.

###### **2. Дополнительные источники:**

##### **Основные электронные издания**

1. Васильева Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач : учебное пособие для СПО / Е. Е. Васильева. — 4-е изд., стер. — Санкт-



Петербург : Лань, 2021. — 92 с. — ISBN 978-5-8114-7447-9. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/160127> (дата обращения: 14.01.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

2. Кургуз Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для СПО / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2022. — 176 с. — ISBN 978-5-8114-9148-3. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/187684> (дата обращения: 14.01.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

3. Васильева Е.Е. Генетика человека с основами медицинской генетики, Санкт-Петербург, Лань, 2016г.

#### **Дополнительная литература**

1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / под ред. Бочкова Н. П. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-5860-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html> (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа : по подписке.

2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-5481-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970454817.html> (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа : по подписке.

3. Русановский В. Основы генетики : учебник / Русановский В., В., Полякова Т., И., Сухов И. Б. — Москва : Русайнс, 2019. — 115 с. — ISBN 978-5-4365-3243-1. — URL: <https://book.ru/book/932133> (дата обращения: 03.03.2023). — Текст : электронный.

4. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Хандогина Е. К., Терехова И. Д., Жилина С. С., Майорова М. Е., Шахтарин В. В., Хандогина А. В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-5148-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970451489.html> (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа : по подписке.

### **3. Учебно-методические комплексы по разделам и темам дисциплины.**

#### **4. Сборники тестовых заданий и ситуационных задач.**

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

**Контроль и оценка** результатов освоения учебной дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий, тестирования, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий, исследований. Промежуточная аттестация проводится в форме дифференцированного зачёта на последнем практическом занятии.

<b>Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)</b>	<b>Формы и методы контроля и оценки результатов обучения</b>
<b>Умения</b>	
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	Составление опросника для пациентов с наследственной патологией. Практическое занятие: № 7
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	Составление плана беседы по планированию семьи с наследственной патологией Практическое занятие: №8

Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Оценка решения ситуационных задач Практическое занятие № 6 Оценка выполнения заданий в тестовой форме выбором одного правильного ответа и на установление соответствия Практические занятия: №7, №8
<b>Знания</b>	Фронтальный опрос: Практические занятия: №1, №2
Биохимические и цитологические основы наследственности	Оценка выполнения заданий в тестовой форме с выбором одного правильного ответа: Практические занятия: №1, №2
Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	Оценка решения ситуационных задач: Практическое занятие: №3 Оценка выполнения заданий в тестовой форме на установление соответствия: Практическое занятие: № 4
Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	Фронтальный опрос: Практические занятия: №5, № 6 Выполнение заданий в тестовой форме с выбором одного правильного ответа. Практические занятия: №5, № 6
Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза	Фронтальный опрос: Практическое занятие: №7 Выполнение заданий в тестовой форме на установление правильной последовательности. Практическое занятие: №7
Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения	Фронтальный опрос: Практические занятия: №7, №8 Выполнение заданий в тестовой форме с выбором одного правильного ответа. Практические занятия: №7, №8
Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию	Фронтальный опрос: Практическое занятие: №8 Выполнение заданий в тестовой форме с выбором одного правильного ответа и на установление соответствия. Практическое занятие: №8
Промежуточная аттестация	Дифференцированный зачёт (в виде решения ситуационных задач) практическое занятие № 9

**Учебная дисциплина должна способствовать формированию у обучающихся общих компетенций по специальности 31.02.01 Лечебное дело (углубленный уровень подготовки)**

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 эффективность и качество.
- ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.
- ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития.
- ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.
- ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.
- ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, человеку.

**Учебная дисциплина должна способствовать формированию профессиональных компетенций, соответствующих основным видам профессиональной деятельности по специальности 31.02.01 Лечебное дело (углубленный уровень подготовки)**

- 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 со взаимодействующими организациями и службами
- ПК 2.5. Соблюдать правила пользования аппаратурой, оборудованием и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.
- ПК 2.6. Вести утверждённую медицинскую документацию.

**В процессе освоения дисциплины студент готовится к освоению следующих личностных результатов:**

Личностные результаты реализации дисциплины с учетом программы воспитания по специальности (дескрипторы):

**ЛР6** – Принимающий цели и задачи научно-технологического, экономического, информационного развития России, готовый работать на их достижение

**ЛР29** - Соблюдающий и пропагандирующий правила здорового и безопасного образа жизни, спорта; предупреждающий либо преодолевающий зависимости от алкоголя, табака, психоактивных веществ, азартных игр и т.д.

**Таблица соответствия общих компетенций, личностных результатов реализации дисциплины с учетом программы воспитания, знаний, умений**

Профессиональные компетенции	Общие компетенции	Личностные результаты реализации программы воспитания (дескрипторы)	Результаты освоения учебной дисциплины	
			Знания	Умения
ПК 1.4.	ОК1	ЛР 9, ЛР 26.	31.33	У1. У2. У3.
ПК 2.1.	ОК 6. ОК 7. ОК 10.	ЛР 9, ЛР 26.	31.32. 33.	У1. У2. У3.
ПК 2.3	ОК 1. ОК 6. ОК 7. ОК 10.	ЛР 9, ЛР 26.	31. 32. 33.	У1. У2. У3.

ПК 2.2	ОК 1.	ЛР 9, ЛР 26.	31.	У1.
ПК 2.6	ОК 1.	ЛР 9, ЛР 26.	31.	У1.
ПК 2.5	ОК 10. ОК 11.	ЛР 9, ЛР 26.	31. 33.	У1.

**Таблица соответствия тем и личностных результатов реализации дисциплины с учетом программы воспитания**

Таблица соответствия тем и личностных результатов реализации дисциплины с учетом программы воспитания

Наименование разделов и тем	Личностные результаты реализации программы воспитания (дескрипторы)
Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины	
Тема 1.1. Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины	ЛР9 ЛР26
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности	
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности.	ЛР9 ЛР26
Тема 2.2 Биохимические основы наследственности	ЛР9 ЛР26
Раздел 3. Закономерности наследования признаков	
Тема 3.1 Закономерности наследования признаков	ЛР9 ЛР26
Тема 3.2 Биохимические основы наследственности	ЛР9 ЛР26
Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	
Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	ЛР9 ЛР26
Тема 4.2. Методы изучения наследственности человека (цитогенетический, дерматоглифики, методы генетики соматических клеток, пренатальной диагностики)	ЛР9 ЛР26
Раздел 5. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	
Тема 5.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	ЛР9 ЛР26
Раздел 6. Наследственность и патология	
Тема 6.1 Хромосомные и генные болезни	ЛР9 ЛР26
Тема 6.2 Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний Медико-генетическое консультирование.	ЛР9 ЛР26

**Дополнения и изменения в рабочую программу дисциплины**

На \_\_\_\_\_ 22 \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_ 23 \_\_\_\_\_ учебный год

В рабочей программе дисциплины ОП. 05 Генетика человека с основами  
медицинской генетики

для: специальности 31.02.01 Лечебное дело углубленной подготовки

(код, наименование)

вносятся следующие дополнения и изменения:

В разделы 1,4:

**В процессе освоения дисциплины студент готовится к освоению следующих личностных результатов:**

Личностные результаты реализации дисциплины с учетом программы воспитания по специальности (дескрипторы):

**ЛР6** – Принимающий цели и задачи научно-технологического, экономического, информационного развития России, готовый работать на их достижение

**ЛР29** - Соблюдающий и пропагандирующий правила здорового и безопасного образа жизни, спорта; предупреждающий либо преодолевающий зависимости от алкоголя, табака, психоактивных веществ, азартных игр и т.д.

**Таблица соответствия общих компетенций, личностных результатов реализации дисциплины с учетом программы воспитания, знаний, умений**

Профессиональные компетенции	Общие компетенции	Личностные результаты реализации программы воспитания (дескрипторы)	Результаты освоения учебной дисциплины	
			Знания	Умения
ПК 1.4.	ОК1	ЛР 9, ЛР 26.	31.33	У1. У2. У3.
ПК 2.1.	ОК 6. ОК 7. ОК 10.	ЛР 9, ЛР 26.	31.32. 33.	У1. У2.
ПК 2.3	ОК 1. ОК 6. ОК 7. ОК 10.	ЛР 9, ЛР 26.	31. 32. 33.	У1. У2. У3.
ПК 2.2	ОК 1.	ЛР 9, ЛР 26.	31.	У1.
ПК 2.6	ОК 1.	ЛР 9, ЛР 26.	31.	У1.
ПК 2.5	ОК 10. ОК 11.	ЛР 9, ЛР 26.	31. 33.	У1.

**Таблица соответствия тем и личностных результатов реализации дисциплины с учетом программы воспитания**

Таблица соответствия тем и личностных результатов реализации дисциплины с учетом программы воспитания

Наименование разделов и тем	Личностные результаты реализации программы воспитания (дескрипторы)
Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины	
Тема 1.1. Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины	ЛР9 ЛР26
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности	
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности.	ЛР9 ЛР26
Тема 2.2 Биохимические основы наследственности	ЛР9 ЛР26
Раздел 3. Закономерности наследования признаков	
Тема 3.1 Закономерности наследования признаков	ЛР9 ЛР26
Тема 3.2 Биохимические основы наследственности	ЛР9 ЛР26
Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	
Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	ЛР9 ЛР26
Тема 4.2. Методы изучения наследственности человека (цитогенетический, дерматоглифики, методы генетики соматических клеток, пренатальной диагностики)	ЛР9 ЛР26
Раздел 5. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	
Тема 5.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	ЛР9 ЛР26
Раздел 6. Наследственность и патология	
Тема 6.1 Хромосомные и генные болезни	ЛР9 ЛР26
Тема 6.2 Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний Медико-генетическое консультирование.	ЛР9 ЛР26

Дополнения и изменения внес Моисеева Н. А., преподаватель дисциплины ОП.05 «Генетика человека с основами медицинской генетики» \_\_\_\_\_

Дополнения и изменения рассмотрены и одобрены на заседании ЦМК ОПД и ПМ  
«29» 06 2022 г, протокол № 10

Председатель ЦМК Киселёва С.Б - Киселёва 29.06.2022 г

Методист Морозов , Борисова Л.А.