

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Позоян Оксана Гарниковна  
Должность: директор филиала  
Дата подписания: 15.08.2023 12:41:59  
Уникальный программный ключ:  
f420766fb84d98e07cffb62ea5e5a7814d505ef5



**БУДЕННОВСКИЙ ФИЛИАЛ КОЛЛЕДЖ  
«СОВРЕМЕННАЯ ШКОЛА БИЗНЕСА»  
ЧАСТНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ  
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ**

356800, г. Буденновск, 8 мкр-он, д.17А,  
1 мкр-он д.17  
+7(86559) 2-36-91  
+7(86559) 2-37-96  
[bf.college@mail.ru](mailto:bf.college@mail.ru) / [www.bf.ecmsb.ru](http://www.bf.ecmsb.ru)

**УТВЕРЖДАЮ**

Директор БФ ЧПОУ Колледж  
«Современная школа бизнеса»

О.Г. Позоян  
«23» \_\_\_\_\_ 2023 г.



**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ  
ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ  
ГЕНЕТИКИ**

*Профессионального учебного цикла  
программы подготовки специалистов среднего звена  
по специальности 34.02.01 Сестринское дело*

Год набора 2023

г. Буденновск, 2023

**Рабочая программа** составлена с учетом федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 34.02.01 Сестринское дело, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 12.05.2014 N 502 (ред. от 24.07.2015).

Рабочая программа предназначена для преподавания общих гуманитарных и социально-экономических учебных дисциплин обучающимся очной формы обучения по специальности **34.02.01 Сестринское дело**.

**Организация-разработчик:** БФ Частное профессиональное образовательное учреждение Колледж «Современная школа бизнеса», город Буденновск.

**Разработчик:** Мозгова И.В., преподаватель филиала Колледжа.

**Рабочая программа рассмотрена и одобрена** на заседании цикловой методической комиссии медико-биологических дисциплин. Протокол №527 от 04.07.2022 г.

## СОДЕРЖАНИЕ

<b>1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>4</b>
<b>2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>7</b>
<b>3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>18</b>
<b>4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>21</b>

# **I. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ОП.04 «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»**

## **1.1. Область применения программы**

Рабочая программа учебной дисциплины ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики» является частью основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности СПО **34.02.01 Сестринское дело.**

Рабочая программа учебной дисциплины может быть использована в дополнительном профессиональном образовании в рамках реализации программ переподготовки кадров в учреждениях СПО.

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

Учебная дисциплина ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к циклу общепрофессиональных дисциплин учебного плана.

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

**Цели освоения дисциплины:** получение обучающимися системных теоретических и прикладных знаний о фундаментальных и прикладных аспектах медицинской генетики, получение знаний о структуре генома человека и наследственной патологии, обусловленной нарушением этой структуры, современных подходов к диагностике, профилактике и терапии наследственных болезней.

### **Задачи освоения дисциплины:**

- сформировать систему знаний об исторических аспектах становления медицинской генетики в нашей стране и в мире, направлениях и перспективах развития;
- сформировать систему знаний о механизмах формирования и передачи в ряду поколений наследственной и врождённой патологии человека;
- сформировать систему знаний об основах популяционной генетики человека;
- сформировать систему знаний о клинико-генетических характеристиках частой наследственной патологии и мультифакторных заболеваний, методов их диагностики, подходов к профилактике и терапии;

— сформировать знания о методах, используемых в медицинской генетике, приобретение навыков решения генетических задач;

— сформировать готовность и способность применять методы и технологии анализа генов и генома, применяемых в медицинской генетике.

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

— ориентировать 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;

— 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;

**Содержание учебной дисциплины ориентировано на подготовку обучающихся к освоению и овладению следующими компетенциями:**

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

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

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

ПК 1.1. Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.

ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.

ПК 2.2. Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.

ПК 2.3. Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.

ПК 2.5. Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.

ПК 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию.

ЛР 7 Осознающий приоритетную ценность личности человека; уважающий собственную и чужую уникальность в различных ситуациях, во всех формах и видах деятельности.

ЛР 8 Проявляющий и демонстрирующий уважение к представителям различных этнокультурных, социальных, конфессиональных и иных групп. Сопричастный к сохранению, преумножению и трансляции культурных традиций и ценностей многонационального российского государства.

ЛР 9 Соблюдающий и пропагандирующий правила здорового и безопасного образа жизни, спорта; предупреждающий либо преодолевающий зависимости от алкоголя, табака, психоактивных веществ, азартных игр и т.д. Сохраняющий психологическую устойчивость в ситуативно сложных или стремительно меняющихся ситуациях.

ЛР 10 Заботящийся о защите окружающей среды, собственной и чужой безопасности, в том числе цифровой.

ЛР 12 Принимающий семейные ценности, готовый к созданию семьи и воспитанию детей; демонстрирующий неприятие насилия в семье, ухода от родительской

ответственности, отказа от отношений со своими детьми и их финансового содержания.

#### **1.4.Рекомендуемое количество часов на освоение программы дисциплины:**

Максимальная учебная нагрузка обучающегося 51 час, в том числе:

- обязательная аудиторная учебная нагрузка обучающегося 34 часов;
- самостоятельная работа обучающегося 17 часа.

## **2.СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ОП.04 «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»**

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

<b>Вид учебной работы</b>	<b>Количество часов</b>
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	<b>51</b>
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	<b>34</b>
в том числе:	
лекционные занятия	20
практические занятия	14
курсовая работа (проект)	не предусмотрена
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	<b>17</b>
<b>Форма итоговой аттестации – дифференцированный зачет</b>	

**2.2. Примерный тематический план и содержание учебной дисциплины ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики»**

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные и практические работы, самостоятельная работа обучающихся, курсовая работа (проект) (если предусмотрены)	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
<b>Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины</b>		<b>3</b>	
<b>Тема 1.1 История развития науки Генетика человека</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. История исследований генетики человека.	1	1
	<b>Самостоятельная работа:</b> История исследований генетики человека. Программа «Геном человека»	2	
<b>Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности</b>		<b>23</b>	
<b>Тема 2.1. Цитологические основы наследственности. Кариотип человека</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Понятие о гетерохроматине и эухроматине. Половой хроматин. Строение и типы метафазных хромосом человека.	2	1
	<b>Практическая работа:</b> Хромосома как носитель наследственной информации.Кариотип человека	2	
<b>Тема 2.2 Жизненный цикл клетки. Митоз</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Жизненный цикл клетки: интерфаза и период деления. Хромосомные наборы соматических и половых клеток. Способы деления эукариотических клеток: митоз, амитоз, мейоз, их краткие характеристики. Интерфаза, ее периоды, характеристика происходящих процессов.	2	



<b>Тема 2.3</b> <b>Мейоз. Гаметогенез</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Бесполое размножение. Виды полового размножения. Характеристика половых клеток. Строение яйцеклеток. Типы яйцеклеток. 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. Сходство и различие митоза и мейоза. Факторы, влияющие на протекание мейоза. Первое мейотическое деление (редукционное). Профаза I, метафаза I, анафаза I, телофаза I. Особенности профазы I – конъюгация и кроссинговер гомологичных хромосом. Второе мейотическое деление (эквационное). Профаза II, метафаза II, анафаза II, телофаза II. Биологическое значение мейоза.	1	
	<b>Практическая работа:</b> Значение соблюдения разовой и суточной дозы при приеме лекарственных препаратов	2	1
<b>Тема 2.4</b> <b>Цитологические основы наследственности</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Кариотип человека. Строение и типы хромосом. Митоз – универсальный способ деления соматических клеток. Размножение организмов. Развитие половых клеток. Мейоз.	2	2
	<b>Самостоятельная работа:</b> Поиск и обзор литературных и электронных источников информации для выполнения творческих работ по темам: «Современные методы анализа хромосом», «Оплодотворение и развитие зародыша», «Патология митоза», «Патология мейоза», «Значение различных типов деления в природе и жизни человека», «Факторы, влияющие на протекание мейоза», «Значение соблюдения разовой и суточной дозы при приеме лекарственных препаратов».	2	
<b>Тема 2.5</b> <b>Биохимические</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Генный уровень организации наследственного материала. Химическая организация гена. Мономеры	1	

<b>основы наследственности. Строение и генетическая роль нуклеиновых кислот. Ген и его свойства</b>	нуклеиновых кислот – нуклеотиды. Виды нуклеотидов ДНК и РНК. Биологический (генетический) код и его свойства. Свойства ДНК: репликация и репарация. Основные различия в строении и функциях ДНК и РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке. Нуклеиновые кислоты. Виды нуклеиновых кислот. ДНК и РНК как биополимеры. Виды РНК. Структура ДНК. Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика.		
	<b>Практическая работа:</b> Закономерности независимого наследования (законы Менделя)	2	1
	<b>Самостоятельная работа:</b> Генетический код человека.	2	
<b>Тема 2.6 Реализация генетической информации. Биосинтез белка. Генетический код и его свойства</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Органические вещества клетки. Свойства белков: денатурация и ренатурация. Гидрофильные свойства белков. Специфичность белков. Функции белков в организме. Белки, как биологические полимеры. Аминокислоты – мономеры белков, их амфотерный характер. Механизм образования полипептида. Структуры белковых молекул. Проблемы несовместимости белков. 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 транскрипции и его характеристика. Последовательность процессов трансляции, протекающих в рибосомах	1	
	<b>Практическая работа:</b> Наследование при взаимодействии неаллельных генов	2	
	<b>Самостоятельная работа:</b> Проблемы несовместимости белков. Лекарственные препараты белковой природы (гормоны, ферменты и т.д.).	2	1
<b>Раздел 3. Закономерности наследования признаков</b>		<b>13</b>	

<b>Тема 3.1.</b> <b>Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании.</b> <b>Взаимодействие между генами.</b> <b>Пенетрантность и экспрессивность генов</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Предмет изучения генетики, задачи генетики и ее значение для медицины и фармации. Наследование альтернативных признаков. Аутосомное наследование. Моногибридное скрещивание. Дигибридное скрещивание. Анализирующее скрещивание.	1	1
	<b>Практическая работа:</b> Методы изучения генетики человека	1	
	<b>Самостоятельная работа:</b> Взаимодействие генов. Наследование групп крови	2	
<b>Тема 3.2.</b> <b>Хромосомная теория наследственности.</b> <b>Хромосомные карты человека.</b> <b>Наследование признаков сцепленных с полом</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Половые и неполовые хромосомы. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана. Аутосомный и сцепленный с полом типы наследования. Доминантный и рецессивный характер наследования. Половые хромосомы. Х-сцепленное наследование, Y-сцепленное наследование. Сцепленное с полом наследование.	1	
	<b>Практическая работа:</b> Изменчивость. Классификация мутаций. Классификация наследственных болезней	1	2
	<b>Самостоятельная работа:</b> Поиск примеров на различные типы наследования признаков.	2	
<b>Тема 3.3</b> <b>Наследственные свойства крови</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Взаимодействие генов. Наследование групп крови и резус – фактора у человека. 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.	2	2

	<b>Практическая работа:</b> Наследственная патология. Моногенные болезни, обуславливающие умственную отсталость, нарушения опорно-двигательного аппарата, зрения и слуха	1	
	<b>Самостоятельная работа:</b> Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Группа крови системы MNSS», «Группа крови системы P», Группы крови системы Kell»).	2	
<b>Раздел 4. Наследственность и патология</b>		<b>10</b>	
<b>Тема 4.1 Классификация наследственных заболеваний</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Понятие о моногенных и хромосомных заболеваниях. Понятие о мультифакториальных (полигенных) заболеваниях, их особенности, профилактика. Наследственные болезни и их классификация.	2	
	<b>Самостоятельная работа:</b> Характеристика отдельных наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости и т.д.).	2	
<b>Тема 4.2 Наследственность и среда Модификационная изменчивость. Наследственная изменчивость. Мутации, мутагены</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Закон Кетле. Мутации. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н. И. Вавилова. Комбинативная изменчивость. Примеры наследственной изменчивости у человека. Наследственная изменчивость. Классификация мутаций. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды	2	
	<b>Самостоятельная работа:</b> Модификационная изменчивость человека: причины и примеры. Лекарственные препараты как мутагенный фактор: примеры и меры предосторожности	1	
<b>Тема 4.3 Профилактика наследственных заболеваний Медико-</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Проспективное и ретроспективное консультирование. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Неонатальный скрининг на гипотиреоз, фенилкетонурию. Показания к медико-генетическому консультированию.	2	

<b>генетическое консультирование.</b>			
	<b>Практическая работа:</b> Изменчивость.Классификация мутаций.Классификация наследственных болезней	1	
	<b>Дифференцированный зачет</b>	<b>2</b>	
	<b>Всего</b>	<b>51</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)

## **2.3 Примерная тематика курсовых работ – не предусмотрены**

## **2.4 Примерная тематика рефератов, докладов**

1. Методы выделения ДНК.
2. Идентификация характерных последовательностей ДНК методом блот-гибридизации по Саузерну.
3. Секвенирование ДНК по Сенгеру.
4. Технология комплексной ДНК-диагностики синдрома ломкой X-хромосомы (синдрома Мартина-Белл).
5. Полимеразная цепная реакция в медицинской генетике.
6. Достижения транскриптомики и протеомики в медицинской генетике.
7. Генетические базы данных. Базы данных по медицинской генетике.
8. Менделевские типы наследования и их приложение к человеку
9. Классификация мутаций и мутагенов.
10. Мутации генов у человека: механизмы и последствия.
11. Методы идентификации моногенных мутаций: а) полиморфизм длины рестрикционных фрагментов; б) аллельспецифические пробы.
12. Технология SMART PacificBiosciences – чтение одиночных молекул во время их присоединения к нарастающей цепи ДНК с помощью ДНК-полимеразы.
13. Этические проблемы современных генетических технологий.
14. Методы ДНК-чипов.
15. Диагностика с использованием метода FluorescenceInSituHibridization (FISH).
16. Пренатальные ДНК-технологии.
17. Современные алгоритмы пренатальной диагностики наследственных болезней.
18. Современный взгляд на мутационный процесс у человека.
19. Мутагенные факторы в среде человека.
20. Молекулярно-генетическая диагностика (взятие материала для исследования, пробоподготовка, исследование, оценка результатов исследования).
21. Цито-генетическая диагностика (взятие материала для исследования, пробоподготовка, исследование, оценка результатов исследования).
22. Неменделевское наследование наследственных болезней. Митохондриальные болезни. Болезни импринтинга.
23. Врожденные пороки развития. Этиология, классификация, лечение.
24. Этические, правовые и социальные проблемы медицинской генетики.
25. Организация помощи больным с генетическими болезнями.
26. Планирование семьи с точки зрения медицинской генетики.

27. Проспективное и ретроспективное консультирование.
28. Организационная система медико-генетического консультирования в Российской Федерации. 13. Генеалогическое исследование.
29. Оценка риска наследственной и врожденной патологии у потомства.
30. Методы пренатальной диагностики.

**2.5. Примерный перечень вопросов к дифференцированному зачету:**

1. Болезни экспансии и понятие о генетическом грузе популяции Гальтоновское направление в развитии генетики, евгеника и неоевгеника, их критика
2. Генетические и белковые маркеры в диагностике генетических и наследственных заболеваний
3. Генетические часы и миграционное расселение человечества. Роль в формировании и популяционном накоплении орфанных заболеваний. Роль эффекта «бутылочного горлышка» в накоплении рецессивных патологических мутаций в популяции. Эффект основателя (founder effect)
4. Генетический мозаицизм. Примеры хромосомных и генных патологий, протекающих на фоне генетического мозаицизма
5. Генофонд как стратегический ресурс. Генетическое прогнозирование. Понятие о фенофонде
6. Классификации наследственных заболеваний (база OMIM, Парижская классификация) Классификация мутаций (ПК-1).
7. Клинико-генетическое исследование, показания к нему
8. Медико-генетическое консультирование, его цели, задачи, этапы (фенотипирование, составление клинико-генеалогической родословной, медико-генетическое заключение), уровни организации и правовые основы. Показания для медико-генетического консультирования
9. Методы генетического анализа (цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, клинико-генеалогический)
10. Методы ПЦР в медицинской генетике
11. Микроцитогенетические синдромы – общая характеристика
12. Митохондриальная наследственность. Отличия цитоплазматического наследования от ядерного
13. Митохондриальная сегрегация и ее эффекты
14. Моногенные наследственные заболевания – общая характеристика
15. Мультифакториальные наследственные заболевания – общая характеристика
16. Наследственность и изменчивость. Виды изменчивости, роль факторов среды в формировании фенотипической изменчивости
17. Наследственные онкологические синдромы – общая характеристика

18. Особенности проявления наследственных болезней. Сроки манифестации хромосомных, моногенных и мультифакториальных заболеваний
19. Оценка риска наследственных заболеваний
20. Показания для направления на диагностику нарушений обмена веществ у детей 1-го и 2-го года жизни
21. Полигенный и мультифакториальный принципы формирования фенотипа. Роль факторов среды обитания в формировании здорового и болезненного фенотипа
22. Понятие об орфанных заболеваниях. Диагностика, лечение, этические аспекты диагностики орфанных заболеваний
23. Постнатальная диагностика наследственных и врожденных болезней  
Предиктивная медицина. Протеомный анализ
24. Преконцепционная профилактика генных заболеваний
25. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней  
Профилактика наследственных заболеваний  
Семиотика генетических заболеваний
26. Скринирующие программы как профилактика врожденной и наследственной патологии
27. Типы наследования: аутосомно-доминантное, аутосомно-рецессивное, X-сцепленное доминантное, X-сцепленное рецессивное, Y-сцепленное, митохондриальное. Краткие примеры родословных
28. Умственная отсталость при наследственных болезнях (хромосомные синдромы, метаболические синдромы – примеры нарушения работы генов и кодируемые ими белки). Белки семафорины, синуклеины, фактор роста нервов и их гены
29. Фармакогенетика, этапы биотрансформации ксенобиотиков и примеры их нарушений. Система неспецифических оксидаз и ее связь с онкогенезом.
30. Малые аномалии развития и их характеристика. Тератогенез  
Этиология и патогенез митохондриальных болезней
31. Этиология и патогенез лизосомных болезней
32. Этиология и патогенез моногенных болезней обмена
33. Этиология и патогенез пероксисомных болезней
34. Этиология и патогенез хромосомных болезней
35. Этические вопросы медико-генетического консультирования
36. Болезнь Дауна, типичная и атипичные формы
37. Синдром Клайнфельтера: клинические варианты
38. Синдром Шерешевского-Тернера: клинические варианты
39. Синдром Патау
40. Синдром трисомии X
41. Синдром Эдвардса
42. Синдром кошачьего крика
43. Аденогенитальный синдром
44. Болезнь Гоше



- 45.Болезнь Тея-Сакса
- 46.Врожденный гипотиреоз
- 47.Галактоземия
- 48.МиодистрофииДюшенна, Бекера
- 49.Муковисцидоз
- 50.Фенилкетонурия
- 51.Целиакия

### **3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ ОП.04 «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»**

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

**Кабинет генетики человека с основами медицинской генетики**

**Комплект учебной мебели:**

ученические парты – 6 шт.,

ученические стулья – 12 шт.,

рециркулятор.

**Оборудование:**

Шкаф демонстрационный – 1 шт.,

мраморные подставки для опытов – 4 шт.,

микроскопы – 4 шт.,

инструкция работы с микроскопом – 4 шт.,

инструкция устройства микроскопа – 4 шт.,

модель строения ДНК – клетки – 1 шт.

Наглядные пособия (плакаты): происхождение человека – 3 шт.,

происхождение мира – 3 шт.,

учебные пособия:

Е.И. Белова «Основы нейрофармакологии» - 1 шт.,

В.С. Фарфель, Я.М. Ноц, «Физиология человека» - 1 шт.,

Н.И. Федюкович «Анатомия и физиология человека» - 1 шт.,

Э.Н. Вайнер «Валеология» - 1 шт.,

А.А. Каменский, Е.АА. Криксунов, В.В. Пасечник, «Биология» - 1 шт.,

Н.А. Топорнина, Н.С. Стволинская «Генетика человека» - 1 шт.,

И.К. Гайнутдинов, Э.Д. Рубан «Медицинская генетика» М.М. Курепина,

А.П. Ожигова, А.А. Никитина «Анатомия человека» - 1 шт.,

И.П. Павлов «О типах высшей нервной деятельности и экспериментальных неврозах» - 1 шт., «Атлас нервной системы человека» - 1 шт.

**Наглядные пособия:**

Плакаты: «Скелет» -1шт.;  
«Мышцы (вид спереди)»-1шт.; «Мышцы (вид сзади) –1шт.; «Кровеносная и лимфатическая система» -1шт.;  
«Дыхательная система» -1шт.; «Пищеварительная система» -1шт.;  
«Выделительная система» - 1шт.;  
«Нервная система» -1шт.; «Женская половая система» -1шт.;  
«Мужская половая система» - 1шт.;

Барельефные плакаты:

почка человека -1шт.;

железы внутренней секреции -1шт.;

ворсинка кишечная с сосудистым руслом -1шт.; голова.

Сагитальный разрез -1шт.;

- таз мужской и женский - 1шт.; Муляжи: череп человека -1шт.; Сердце человека-1шт.

**Технические средства обучения:**

рабочее место преподавателя, ноутбук

с подключением к сети «Интернет».

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

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

**Основная литература:**

1. Азова, М.М. Генетика человека с основами медицинской генетики. : учебник / Азова М.М., Гигани О.Б., Гигани О.О., Желудова Е.М., Щипков В.П. — Москва : КноРус, 2020. — 208 с. — (СПО). — ISBN 978-5-406-07535-7. — URL: <https://book.ru/book/932512> (дата обращения: 28.10.2019). — Текст : электронный.
2. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2. — Текст : электронный //

ЭБС Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/452069> (дата обращения: 08.09.2020).

3. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Азова М.М., под ред., Гигани О.Б., Гигани О.О., Желудова Е.М., Щипков В.П. — Москва : КноРус, 2021. — 208 с. — ISBN 978-5-406-08379-6. — URL: <https://book.ru/book/939876> (дата обращения: 07.04.2021). — Текст : электронный.

### **Дополнительная литература**

1. Алферова, Г. А. Генетика. Практикум : учебное пособие для среднего профессионального образования / Г. А. Алферова, Г. А. Ткачева, Н. И. Прилипко. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 175 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-11679-3. — Текст : электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/457164> (дата обращения: 08.09.2020).
2. Алферова, Г. А. Генетика : учебник для среднего профессионального образования / Г. А. Алферова, Г. П. Подгорнова, Т. И. Кондаурова. — 3-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 200 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-11678-6. — Текст : электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/457163> (дата обращения: 08.09.2020).
3. Нахаева, В. И. Биология: генетика. Практический курс : учебное пособие для среднего профессионального образования / В. И. Нахаева. — 2-е изд., перераб. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 276 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-07034-7. — Текст : электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/455122> (дата обращения: 08.09.2020).

### **Официальные издания (сборники законодательных актов, нормативных правовых актов и кодексов Российской Федерации и пр.)**

1. Конституция Российской Федерации (с гимном России). - Москва: Проспект, 2020. - 64 с.
2. Гражданский кодекс Российской Федерации. Части первая, вторая, третья, четвертая. - Москва: Проспект, 2019. - 736 с.
3. Гражданский процессуальный кодекс Российской Федерации. - Москва: Проспект, 2019. - 304 с.
4. Налоговый кодекс Российской Федерации. Части первая и вторая. - Москва: Проспект, 2019. - 1168 с.
5. Трудовой кодекс Российской Федерации. - Москва: Проспект, 2019. - 272 с.

### **Периодические издания (журналы, газеты, научные периодические издания)**

1. Журнал Медицинская сестра

2. Журнал Медицинское право

**Информационные справочно-правовые системы:**

1. Консультант-Плюс –<http://www.consultant.ru/>

**Интернет–ресурсы:**

1. <http://www.book.ru/>
2. <https://urait.ru>

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

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

**Контроль и оценка** результатов освоения учебной дисциплины осуществляется преподавателем в процессе опроса, 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
<b>В результате освоения дисциплины обучающийся должен уметь:</b>	
ориентировать в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;	Составление плана проведения опроса пациентов с наследственной патологией. Решение ситуационных задач
решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;	Составление плана беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии Решение ситуационных задач
пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию;	Выбор методов предварительной диагностики наследственных заболеваний. Решение ситуационных задач
<b>В результате освоения дисциплины обучающийся должен знать:</b>	
биохимические и цитологические основы наследственности;	Описание биохимических и цитологических основ наследственности
цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому	Применение генетических закономерностей для решения
закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;	Описание методов изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии

методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;	Установление различий между видами изменчивости и видами мутаций Правильное описание факторов
основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;	Сравнение причин и механизмов возникновения наследственных заболеваний. Описание основных групп
основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы	Объяснение целей, задач, методов, показаний к медико-генетическому консультированию