

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Махачева Ханна Гаджиевна  
Должность: Директор  
Дата подписания: 21.03.2024 09:55:26  
Уникальный программный ключ:  
371b5d585809df37735dcd3b1a083a80f82f5b2

**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ ДАГЕСТАН**  
**Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение**  
**Республики Дагестан «Дагестанский базовый медицинский колледж**  
**им. Р.П.Аскерханова» ( ГБПОУ РД « ДБМК»)**

Г

**УТВЕРЖДЕНО**  
Методическим советом  
протокол N 1 от 31.08.2023

**РАССМОТРЕНО**  
Цикловой методической комиссией  
преподавателей общемедицинских дисциплин  
протокол N 1 от 31.08.2023

## **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА**

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

Специальность: 31.02.01 Лечебное дело

Квалификация: фельдшер

Рабочая программа ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики разработана на основе:

- Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.01 Лечебное дело, утвержденного приказом Минпросвещения России от 04.07.2022 № 526 (Зарегистрировано в Минюсте России 05.08.2022 N 69542), в соответствии с рабочим учебным планом по специальности.

**Организация-разработчик:**

- ГБПОУ РД «Дагестанский базовый медицинский колледж им. Р.П.Аскерханова»

**Разработчики:**

- Рамазанова З.А. председатель ЦМК преподавателей общемедицинских дисциплин №1, преподаватель высшей квалификационной категории ГБПОУ РД «ДБМК»;
- Магомедова З.Г. преподаватель высшей квалификационной категории ГБПОУ РД «ДБМК».

## **СОДЕРЖАНИЕ**

|                                                                           |    |
|---------------------------------------------------------------------------|----|
| 1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....         | 4  |
| 1.1 Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:..... | 4  |
| 1.2 Цель и планируемые результаты освоения дисциплины.....                | 4  |
| 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....                         | 6  |
| 2.1 Объем учебной дисциплины и виды учебной работы.....                   | 6  |
| 2.2 Тематический план и содержание учебной дисциплины.....                | 7  |
| 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....                             | 14 |
| 3.1 Требования к материально-техническому обеспечению.....                | 14 |
| 3.2 Информационное обеспечение обучения.....                              | 15 |
| 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ...           | 15 |

# **1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

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

### **1.1 Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:**

Учебная дисциплина ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики принадлежит общепрофессиональному циклу ОП.00 основой образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности 31.02.01. Лечебное дело.

### **1.2 Цель и планируемые результаты освоения дисциплины**

Освоение дисциплины должно способствовать формированию общих компетенций:

- ОК 01. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам;
- ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации, и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности;
- ОК 04. Эффективно взаимодействовать и работать в коллективе и команде;
- ОК 05. Осуществлять устную и письменную коммуникацию на государственном языке Российской Федерации с учетом особенностей социального и культурного контекста;
- ОК 07. Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях;

Освоение дисциплины должно способствовать овладению профессиональными компетенциями:

- ПК4.2. Проводить санитарно-гигиеническое просвещение населения.
- ПК4.4. Организовывать среду, отвечающую действующим санитарным правилам и нормам.
- ПК6.6. Использовать медицинские информационные системы и информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет» в работе

В результате освоения дисциплины обучающийся должен уметь:

- составлять и анализировать кариотипы, кариограммы.
- составлять и решать логические задачи.
- анализировать и составлять схему родословных.
- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней;
- объяснять генетические механизмы групповой несовместимости крови;
- объяснять генетические механизмы рецесс-конфликтов;
- прогнозировать вероятность рождения детей с гемолитической болезнью.

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.

| Коды ОК, ПК                                                                   | Умения                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | Знания                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
|-------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОК 01.<br>ОК 02.<br>ОК 04.<br>ОК 05.<br>ОК 07.<br>ПК 4.2.<br>ПК 4.4<br>ПК 6.6 | <ul style="list-style-type: none"> <li>– составлять и анализировать кариотипы, кариограммы.</li> <li>– составлять и решать логические задачи.</li> <li>– анализировать и составлять схему родословных.</li> <li>– проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</li> <li>– проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</li> <li>– проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;</li> <li>– проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</li> <li>– объяснять генетические механизмы групповой несовместимости крови;</li> <li>– объяснять генетические механизмы резус-конфликтов;</li> <li>– прогнозировать вероятность рождения детей с гемолитической болезнью</li> </ul> | <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>– цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</li> <li>–</li> </ul> |

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

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

| <b>Вид учебной работы</b>                   | <b>Объем в часах</b> |
|---------------------------------------------|----------------------|
| <b>Общая трудоемкость</b>                   | <b>48</b>            |
| <b>Учебная нагрузка обучающегося</b>        |                      |
| в том числе:                                |                      |
| Урок                                        | <b>24</b>            |
| Практические занятия                        | <b>24</b>            |
| Консультации                                | -                    |
| <b>Самостоятельная работа</b>               | -                    |
| <b>Промежуточная аттестация в форме МКЭ</b> |                      |

## 2.2 Тематический план и содержание учебной дисциплины ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики

| Наименование разделов и тем                                                    | Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | Объем часов   | Коды компетенций формированию которых способствует элемент программы |
|--------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------|----------------------------------------------------------------------|
| 1                                                                              | 2                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     | 3             | 4                                                                    |
| <b>Раздел 1. Введение. Цитологические основы наследственности</b>              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       | <b>6(4/2)</b> |                                                                      |
| <b>Тема 1.1.</b><br>Этапы развития и основные достижения современной генетики. | <b>Урок</b><br>1. Общее представление генетики как науки;<br>2. Основные этапы развития генетики как науки;<br>3. Задачи медицинской генетики;<br>4. Генная инженерия;<br>5. Генная терапия;<br>6. Клонирование.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | <b>2</b>      | ОК 01.ОК 02.ОК04.<br>ОК 05.ОК 07.<br>ПК 6.6                          |
| <b>Тема 1.2.</b><br>Цитологические основы наследственности                     | <b>Урок</b><br>1. Клетка основная единица биологической активности;<br>2. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия, функции,<br>3. Химическая организация клетки. Основные части клетки : клеточная мембрана , цитоплазма, ядро. Органеллы и включения (строение и функции).<br>4. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла;<br>5. Строение, функции и классификация хромосом человека. Кариотип человека.<br>6. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза. Патология митоза;<br>7. Биологическое значение мейоза. Патология мейоза;<br>8. Гаметогенез. | <b>2</b>      | ОК 01.ОК 02.ОК04.<br>ОК 05.ОК 07.<br>ПК4.2.ПК 6.6                    |
|                                                                                | <b>Практическое занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | <b>2</b>      |                                                                      |
|                                                                                | 1.Изучение кариотипа человека. Диагностическое значение полового хроматина..<br>2.Составление кариограмм женщины и мужчины.<br>3. Анализ аномальных кариотипов: синдром Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трисомии X хромосомы.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |               | ОК 01.ОК 02.ОК04.<br>ОК 05.ОК 07.<br>ПК4.2.ПК 6.6                    |

|                                                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |                  |                                                   |
|-------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------|---------------------------------------------------|
|                                                                                           | 4. Обозначения к рисункам: животная клетка, типы хромосом, фазы митоза.<br>5. Заполнение граф таблиц по результатам анализа материала: клетки человека, нормальный набор хромосом человека, половой хроматин.<br>6. Заполнение рабочей тетради и работа с тестами.                                                                                                                                                                                                                                                                                     |                  |                                                   |
| <b>Раздел 2. Молекулярные основы наследственности.</b>                                    |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | <b>6(2/4)</b>    |                                                   |
| <b>Тема 2.1.</b><br>Молекулярные основы наследственности                                  | <b>Урок</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | <b>2</b>         |                                                   |
|                                                                                           | 1. Химическое строение нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Доказательство их генетической роли;<br>2. Сохранение информации от поколения к поколению;<br>3. Первичная и вторичная структура ДНК. Редупликация;<br>4. Сравнительная характеристика ДНК и РНК;<br>5. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Транскрипция, трансляция;<br>6. Генетический код и его свойства.                                                                                                                                                                |                  | ОК 01.ОК 02.ОК04.<br>ОК 05.ОК 07.<br>ПК4.2.ПК 6.6 |
|                                                                                           | <b>Практическое занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | <b>2</b>         |                                                   |
|                                                                                           | 1. Решение задач моделирующих процессы: редупликация, транскрипция, трансляция;<br>2. Выполнение заданий по схемам (ДНК,РНК);<br>3. Заполнение граф таблицы по результатам анализа материала «сравнение ДНК и РНК».<br>4. Заполнение рабочей тетради и работа с тестами.                                                                                                                                                                                                                                                                               |                  | ОК 01.ОК 02.ОК04.<br>ОК 05.ОК 07.<br>ПК4.2.ПК 6.6 |
| <b>Тема2.2.</b><br>Генные мутации                                                         | <b>Практическое занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | <b>2</b>         |                                                   |
|                                                                                           | 1. Решение задач, моделирующих генные мутации человека;<br>2. Решение задач на определение молекулярной массы и длины гена.<br>3. Заполнение рабочей тетради и работа с тестами.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |                  | ОК 01.ОК 02.ОК04.<br>ОК 05.ОК 07.<br>ПК4.2.ПК 6.6 |
| <b>Раздел 3. Закономерности наследования признаков</b>                                    |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | <b>20 (8/12)</b> |                                                   |
| <b>Тема 3.1.</b><br>Моно- и дигибридное скрещивание.<br>Взаимодействие неаллельных генов. | <b>Урок</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | <b>2</b>         |                                                   |
|                                                                                           | 1. Г.Мендель – родоначальник генетики;<br>2. Основные понятия генетики: наследственность, доминантность, рецессивность, генотип, фенотип, гомо-, геми-, гетерозиготность. Генетическая символика;<br>3. Основные принципы гибридологического метода Менделя. Сущность законов Менделя. Моно и дигибридное скрещивание;<br>4. Цитологические основы моно и дигибридного скрещивания;<br>5. Отклонение от законов Менделя. Взаимодействие неаллельных генов: эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия;<br>Хромосомная теория наследственности. |                  | ОК 01.ОК 02.ОК04.<br>ОК 05.ОК 07.<br>ПК4.2.ПК 6.6 |
|                                                                                           | <b>Практическое занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | <b>2</b>         |                                                   |
|                                                                                           | 1. Изучение материала по таблицам и схемам: моногибридное и дигибридное скрещивание, решетка Пиннета;                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                  | ОК 01.ОК 02.ОК04.<br>ОК 05.ОК 07.                 |

|                                                                                                   |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |          |                                                   |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|---------------------------------------------------|
|                                                                                                   | 2. Составление и решение задач, моделирующих моно и дигибридное скрещивание и взаимодействие неаллельных генов (комплементарность, эпистаз, полимерия);<br>3. Заполнение рабочей тетради и работа с тестами.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |          | ПК4.2.ПК 6.6                                      |
| <b>Тема 3.2.</b><br>Аутосомно-доминантное, аутосомно-рецессивное наследование признаков человека. | <b>Урок</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | <b>2</b> |                                                   |
|                                                                                                   | 1. Сущность законов наследования признаков у человека.<br>2. Типы наследования менделирующих признаков у человека - аутосомно – доминантное, аутосомно – рецессивное;<br>3. Количественная и качественная специфика проявления генов в признаках (в фенотипе): пенетрантность и экспрессивность, вариабельность генов у человека;<br>4. Взаимодействие аллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование;<br>5. Сверхдоминирование;<br>6. Генеалогический метод изучения наследственности человека.                          |          | ОК 01.ОК 02.ОК04.<br>ОК 05.ОК 07.<br>ПК4.2.ПК 6.6 |
|                                                                                                   | <b>Практическое занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | <b>2</b> |                                                   |
|                                                                                                   | 1. Изучение материала по таблицам и схемам: моногибридное и дигибридное скрещивание, решетка Пиннета<br>2. Заполнение граф таблиц по результатам анализа материала: генетический анализ моногибридного скрещивания, менделирующие признаки человека.<br>3. Составление решения задач, моделирующих аутосомно-доминантное и аутосомно-рецессивное, наследование признаков человека.<br>4. Заполнение рабочей тетради и работа с тестами.                                                                                                      |          | ОК 01.ОК 02.ОК04.<br>ОК 05.ОК 07.<br>ПК4.2.ПК 6.6 |
| <b>Тема 3.3.</b><br>Сцепленное с полом наследование признаков человека.                           | <b>Урок</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | <b>2</b> |                                                   |
|                                                                                                   | 1. Половое различие в аппарате соматических клеток человека: кариотип мужчины, кариотип женщины.<br>2. Механизм генетического определения пола, его дифференциация в развитии.<br>3. ДоминантныйХ- сцепленный тип наследования признаков человека.<br>4. РecessивныйХ – сцепленный тип наследования признаков человека.<br>5. Y – сцепленное (голандрическое) наследование признаков человека.<br>6. Гомогаментность, гетерогаментность, гемизиготность.                                                                                     |          | ОК 01.ОК 02.ОК04.<br>ОК 05.ОК 07.<br>ПК4.2.ПК 6.6 |
|                                                                                                   | <b>Практическое занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | <b>2</b> |                                                   |
|                                                                                                   | 1. Составление и решение задач, моделирующих сцепленное с полом (Х- сцепленное доминантное, Х-сцепленное рецессивное, Y- сцепленное голондрическое) наследование признаков человека<br>2. Заполнение граф схемы «половой хроматин».<br>3. Изучение кариотипов аномалиями половых хромосом (синдром Клайнфельтера, синдром Шерешевского-Тернера, синдрома трисомии X)<br>4. Изучение материала по схеме Х сцепленное наследование (Дальтонизм, Гемофилия, гипертрихоз, гипоплазия эмали)<br>5. Заполнение рабочей тетради и работа с тестами. |          | ОК 01.ОК 02.ОК04.<br>ОК 05.ОК 07.<br>ПК4.2.ПК 6.6 |
| <b>Тема 3.4.</b>                                                                                  | <b>Урок</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | <b>2</b> |                                                   |

|                                                                                               |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |               |                                                             |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------|-------------------------------------------------------------|
| Наследование свойств крови человека.<br>Принципы лечения больных с наследственной патологией. | 1. Отклонение от законов Менделя. Взаимодействие аллельных генов. Кодоминирование.<br>2. Генетика групп крови, системы (ABO) как пример множественного аллелизма человека.<br>3. Механизм наследования групп крови системы ABO и резус системы.(Rh)<br>4. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.<br>5. Групповая несовместимость<br>6. Изоантигены (изогемагглютинины). Серологический полиморфизм.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |               | ОК 01.ОК 02.ОК04.<br>ОК 05.ОК 07.<br>ПК4.2.ПК4.4.<br>ПК 6.6 |
|                                                                                               | <b>Практическое занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | <b>2</b>      |                                                             |
|                                                                                               | 1. Решение задач моделирующих наследование свойств крови человека (ABO,Рш)<br>2. Изучение материала таблиц:наследование групп крови человека ,связь группы с антителами и антигенами ,варианты не совместимости матери и ребенка (по группам крови),несовместимость по (резус - конфликту ).<br>3. Заполнение граф таблиц :групповая принадлежность ребенка на основании определения групп крови родителей , связь групп крови с антигенами и антителами.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |               | ОК 01.ОК 02.ОК04.<br>ОК 05.ОК 07.<br>ПК4.2.ПК4.4.<br>ПК 6.6 |
| <b>Тема 3.5.</b><br>Задачи комбинированного типа.                                             | <b>Практическое занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | <b>2</b>      |                                                             |
|                                                                                               | Решение задач моделирующих взаимодействий неаллельных генов, взаимодействий аллельных генов и определение вероятности наступления генетически обусловленных событий.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |               | ОК 01.ОК 02.ОК04.<br>ОК 05.ОК 07.<br>.ПК 6.6                |
| <b>Тема 3.6.</b><br>Методы изучения наследственности человека. Генеалогический метод.         | <b>Практическое занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | <b>2</b>      |                                                             |
|                                                                                               | 1. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.<br>2. Сущность генеалогического метода и области его применения.<br>3. Методика составления родословных и их анализ.<br>4. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом типам наследования.<br>5. Роль анализа родословных в генетических исследованиях.<br>6. Составление и анализ родословных схем, отражающих типы наследования признаков человека.<br>7. Изучение правил составления и символики родословных.<br>8. Анализ готовых родословных: аутосомно-доминантный тип наследования, аутосомно-рецессивный тип наследования, сцепленное с полом наследование.<br>9. Определение генотипов членов своей семьи<br>10. Составление родословных схем по условиям задач<br>11. Заполнение граф таблицы «Клинико-генеалогический метод изучения наследственности»<br>12. Заполнение рабочей тетради и работа с тестами |               | ОК 01.ОК 02.ОК04.<br>ОК 05.ОК 07.<br>ПК4.2.ПК4.4.<br>ПК 6.6 |
| <b>Раздел 4. Изменчивость. Наследственность и среда.</b>                                      |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | <b>6(4/2)</b> |                                                             |
| <b>Тема 4.1.</b>                                                                              | <b>Урок</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | <b>2</b>      |                                                             |

|                                              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |               |                                                             |
|----------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------|-------------------------------------------------------------|
| Изменчивость.                                | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков в фенотипе;</li> <li>2. Основные виды изменчивости: фенотипическая (онтогенетическая и модификационная), генотипическая (комбинативная и мутационная);</li> <li>3. Онтогенетическая изменчивость, характеристика, биологическое значение;</li> <li>4. Модификационная изменчивость, характеристика, биологическое значение;</li> <li>5. Норма реакции генетически детерминированных признаков. Фенокопии.</li> <li>6. Комбинативная изменчивость, ее механизмы и значение в обеспечении генетического разнообразия людей.</li> <li>7. Мутационная изменчивость, причины, сущность, биологическое значение.</li> <li>8. Классификация мутации по адаптивному значению: нейтральные, полезные, вредные.</li> <li>9. Классификация по изменению в геноме: генные, хромосомные, геномные мутации</li> </ol> |               | ОК 01.ОК 02.ОК04.<br>ОК 05.ОК 07.<br>ПК4.2.ПК4.4.<br>ПК 6.6 |
|                                              | <b>Практическое занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | <b>2</b>      |                                                             |
|                                              | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Анализ аномальных кариотипов и кариограмм</li> <li>2. Оформление условий задач в виде таблиц</li> <li>3. Заполнение граф таблиц: хромосомные болезни человека, классификации мутаций, мутагенная активность факторов внешней среды.</li> <li>4. Заполнение рабочей тетради и работа с тестами</li> <li>5. Решение задач моделирующих генные мутации человека.</li> </ol>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |               | ОК 01.ОК 02.ОК04.<br>ОК 05.ОК 07.<br>ПК4.2.ПК4.4.<br>ПК 6.6 |
| Тема 4.2.<br>Мутагены и<br>антимутагены.     | <b>Урок</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | <b>2</b>      |                                                             |
|                                              | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Факторы мутагенеза: физические, химические и биологические.</li> <li>2. Сущность и область применения близнецового метода.</li> <li>3. Оценка роли наследственности и факторов среды в развитии и мультифакториальных заболеваний с помощью близнецового метода.</li> <li>4. Конкордантность и дисконкордантность.</li> <li>5. Популяционно-статистический метод. Сущность и возможности метода</li> <li>6. Близнецовый метод изучения наследственности. Сущность и возможности метода.</li> <li>7. Антимутагены.</li> </ol>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |               | ОК 01.ОК 02.ОК04.<br>ОК 05.ОК 07.<br>ПК4.2.ПК4.4.<br>ПК 6.6 |
| <b>Раздел 5. Наследственная патология</b>    |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | <b>6(6/0)</b> |                                                             |
| Тема 5.1.<br>Генные заболевания<br>человека. | <b>Урок</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | <b>2</b>      |                                                             |
|                                              | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Наследственные болезни и их классификация</li> <li>2. Причины генных заболеваний</li> <li>3. Аутосомно-доминантные заболевания (синдром Марфана.нейрофиброматоз, талассемия, серповидно-клеточная анемия)</li> <li>4. Аутосомно-рецессивные заболевания (фенилкетонурия, альбинизм, мукависцидоз, болезнь Тея- Сакса, галактоземия, адреногенитальный синдром).</li> <li>5. Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.</li> <li>6. У- сцепленные заболевания.</li> </ol>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |               | ОК 01.ОК 02.ОК04.<br>ОК 05.ОК 07.<br>ПК4.2.ПК4.4.<br>ПК 6.6 |

|                                                                   |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |                |                                                             |
|-------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------|-------------------------------------------------------------|
|                                                                   | 7. Врожденные аномалии – тератогенез.<br>8. Биохимический метод изучения наследственности человека.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |                |                                                             |
| <b>Тема 5.2.</b><br>Хромосомные болезни человека.                 | <b>Урок</b><br>1. Структурные аномалии хромосом.<br>2. Общая характеристика хромосомных заболеваний;<br>3. Аутосомные трисомии (синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса).<br>4. Полисомии по половым хромосомам (трисомия X, синдром Клайнфельтера.<br>5. Моносомия по половым хромосомам (синдром Шерешевского-Тернера)<br>6. Синдромы частичных моносомий (синдром «кошачьего крика»)).<br>7. Цитогенетический метод диагностики наследственных заболеваний .<br>8. Принципы лечения больных с наследственной патологией.                                                                                                                                                                                                                                                                              | <b>2</b>       | ОК 01.ОК 02.ОК04.<br>ОК 05.ОК 07.<br>ПК4.2.ПК4.4.<br>ПК 6.6 |
| <b>Тема 5.3.</b><br>Болезни с наследственной предрасположенностью | <b>Урок</b><br>1. Роль наследственности в возникновении мультифакториальных заболеваний.<br>2. Связь мультифакториальных патологий с генетической системой (AB0).<br>3. Особенности болезней с наследственным предрасположением..<br>4. Оценка роли наследственности и факторов среды в развитии и мультифакториальных заболеваний с помощью близнецового метода.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | <b>2</b>       | ОК 01.ОК 02.ОК04.<br>ОК 05.ОК 07.<br>ПК4.2.ПК4.4.<br>ПК 6.6 |
| <b>Раздел 6. Профилактика наследственных патологий</b>            |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | <b>2 (0/2)</b> |                                                             |
| <b>Тема 6.1.</b><br>Медико-генетическое консультирование.         | <b>Практическое занятие</b><br>1. Медико-генетическое консультирование: цели, задачи, показания.<br>2. Неинвазивные методы перинатальной диагностики: УЗИ, биохимические методы.<br>3. Инвазивные методы: амниоцентез; биопсия хориона; определение фетопротеина; кордоцентез; фетоскопия.<br>4. Неонатальный скрининг наследственных болезней.<br>5. Возможности кабинета генетики в Дагестане.<br>6. Изучение алгоритмов, кариограммы, родословной при медико-генетическом консультировании.<br>7. Прогнозирование появления наследственных болезней на основании анализа родословных схем.<br>8. Анализ идеограмм (нормальных и патологических).<br>9. Решение ситуационных задач моделирующих вероятность развития генных болезней и степени тяжести.<br>10. Заполнение рабочей тетради и работа с тестами. | <b>2</b>       | ОК 01.ОК 02.ОК04.<br>ОК 05.ОК 07.<br>ПК4.2.ПК4.4.<br>ПК 6.6 |
| <b>Раздел 7. Диагностика наследственных заболеваний</b>           |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | <b>2(0/2)</b>  |                                                             |
| <b>Тема 7.1.</b>                                                  | <b>Практическое занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     | <b>2</b>       |                                                             |

|                                                   |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |  |                                                             |
|---------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|-------------------------------------------------------------|
| Лабораторная диагностика наследственных болезней. | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Методы лабораторной диагностики наследственных болезней.</li> <li>2. Основные показания для применения цитогенетических методов в клинической практике.</li> <li>3. Рутинные и дифференциальный способы окраски хромосом</li> <li>4. Массовые просеивающие и селективные методы биохимической диагностики наследственных болезней.</li> <li>5. Сроки проведения лабораторная диагностика наследственных болезней.</li> <li>6. Принципы специфических лабораторных методов исследования</li> <li>7. Диагностируемые наследственные заболевания</li> <li>8. Получение материала для исследования</li> <li>9. Сопоставление результатов исследования с фенотипической картиной заболевания.</li> <li>10. Анализ результатов исследования</li> <li>11. Заполнение рабочей тетради и работа с тестами</li> </ol> |  | ОК 01.ОК 02.ОК04.<br>ОК 05.ОК 07.<br>ПК4.2.ПК4.4.<br>ПК 6.6 |
|---------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|-------------------------------------------------------------|

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

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

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

Оборудование учебного кабинета:

**1. Мебель и стационарное оборудование**

- доска классная;
- стол и стул для преподавателя;
- столы и стулья для студентов;
- общий рабочий стол для работы с реактивами;
- книжный шкаф;
- шкаф для реактивов;
- шкафы для инструментов и приборов.

**2. Учебно-наглядные пособия**

- плакаты, слайды, презентации по темам;
- фотографии нормальных и аномальных кариотипов;
- кариограммы;
- логические задачи;
- таблицы;
- набор фотоснимков больных с наследственными заболеваниями;
- видеофильмы;
- схемы родословных;
- таблицы генетического кода.

**3. Технические средства обучения:**

- компьютер;
- мультимедийное оборудование;

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

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

1.Н. П. Бочкова Медицинская генетика : Изд. : Москва ГЭОТАР-Медиа, 2023

##### **3.2.2. Дополнительные источники:**

- 1.Э. Пассарг. Наглядная генетика. Изд.: Лаборатория знаний, 2020.
- 2.Полякова Т. А., Русановский В. В., Сухов И. Б. Основы генетики. Изд.: Science, 2021.
- 3.Рубан Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики. Изд.: Феникс, 2021
- 4.Васильева Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач. Изд.: Лань, 2021.
- 5.Карманова Е. П., Болгов А. Е., Митютько В. И. Практикум по генетике. Пособие для медицинских вузов. Изд.: Лань, 2021.
- 6.Дробленков А. В., Русановский В. В. Основы медицинской цитологии. Изд.: КноРус, 2020.

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

| <i>Результаты обучения</i>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | <i>Критерии оценки</i>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | <i>Формы и методы оценки</i>                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p><b>Перечень знаний, осваиваемых в рамках дисциплины:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– биохимические и цитологические основы наследственности;</li> <li>– закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</li> <li>– методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</li> <li>– основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</li> <li>– основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</li> <li>– цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</li> </ul> | <p>«Отлично» - теоретическое содержание программы освоено полностью, без пробелов, умения сформированы, все предусмотренные программой учебные задания выполнены, качество их выполнения оценено высоко.</p> <p>«Хорошо» - теоретическое содержание курса освоено полностью, без пробелов, некоторые умения сформированы недостаточно, все предусмотренные программой учебные задания выполнены, некоторые виды заданий выполнены с ошибками.</p> <p>«Удовлетворительно» - теоретическое содержание курса освоено частично, но пробелы не носят существенного характера, необходимые умения в основном сформированы, большинство предусмотренных программой обучения учебных заданий выполнено, некоторые из выполненных заданий содержат ошибки.</p> <p>«Неудовлетворительно» - теоретическое содержание курса не освоено, умения не сформированы, выполненные учебные задания содержат грубые ошибки.</p> | <ul style="list-style-type: none"> <li>– Письменная проверка</li> <li>– Устный опрос</li> <li>– Тестирование</li> <li>– Оценка выполнения самостоятельной работы</li> <li>– Наблюдение за выполнением практического задания (деятельностью студента)</li> <li>– Оценка выполнения практического задания</li> </ul> |
| <p><b>Перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– составлять и анализировать кариотипы, кариограммы;</li> <li>– составлять и решать логические задачи;</li> <li>– анализировать и составлять схему родословных;</li> <li>– проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</li> <li>– проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</li> <li>– проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;</li> </ul>                                                                       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |  |  |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>– проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</li> <li>– объяснять генетические механизмы групповой несовместимости крови;</li> <li>– объяснять генетические механизмы резус-конфликтов;</li> <li>– прогнозировать вероятность рождения детей с гемолитической болезнью.</li> </ul> |  |  |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--|