

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Лазаренко Виктор Аватольевич  
Должность: Ректор  
Дата подписания: 30.10.2023 22:45:45  
Уникальный программный ключ:  
45c319b8a032ab3637134215abd1c475334767f4

**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования «Курский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО КГМУ Минздрава России)**

## **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА**

по дисциплине

**Генетика человека с основами медицинской генетики**

<b>Отделение</b>	лабораторная диагностика		
<b>Специальность</b>	31. 02.03 Лабораторная диагностика		
<b>Курс</b>	2	<b>Семестр</b>	4
<b>Количество часов всего</b>	48		
<b>В том числе в форме практической подготовке</b>	40		
<b>Форма промежуточной аттестации</b>	дифференцированный зачет		4

**Разработчик рабочей программы**  
преподаватель Рошка Т.Н.

Рабочая программа дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом среднего профессионального образования (ФГОС СПО) по специальности **31.02.03 Лабораторная диагностика.**

### 1. Цель и задачи дисциплины

Целью дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» является овладение обучающимися системой знаний и умений, необходимых для совершенствования методов профилактики заболеваний, укрепления здоровья и улучшения качества жизни населения.

Основные задачи:

1. формирование у обучающихся знаний о различных классах наследственных болезней человека, механизмах их развития и характера наследования, клинических проявлениях, особенностях течения, методах диагностики, лечения и профилактики;
2. овладение методами изучения наследственности, включая клинико-генеалогический, цитогенетический, биохимический и молекулярно-генетический методы исследования;
3. освоение теоретических знаний об организации и функционировании генома человека в норме и при патологии;
4. ознакомление с современными возможностями и методами, направленными на выявление наследственной предрасположенности к широко распространенным (мультифакторным) заболеваниям;
5. формирование представлений о принципах лечения и путях профилактики наследственных и врожденных заболеваний, включая изучение методических основ и организации медико-генетической службы в Российской Федерации и показаний для направления пациентов на медико-генетическое консультирование;
6. освоение принципов и методов пренатальной диагностики и программ массовой просеивающей диагностики наследственных болезней.

### 2. Место дисциплины в структуре образовательной программы и требования к планируемому результату обучения по дисциплине

Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к вариативной части профессионального учебного цикла программы подготовки специалистов среднего звена.

Процесс изучения дисциплины обеспечивает достижение планируемых результатов освоения образовательной программы и направлен на формирование следующих компетенций:

Компетенция		Логическая связь с дисциплинами, междисциплинарными курсами учебного плана
код	формулировка	
ОК 01	Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам	Литература, история, обществознание, география, математика, физическая культура, основы безопасности жизнедеятельности, физика, информатика, химия, биология, индивидуальное проектирование, история России, безопасность жизнедеятельности, основы финансовой грамотности, основы латинского языка с медицинской терминологией, основы патологии, генетика человека с основами медицинской генетики, психология общения, информационные технологии в

		<p>профессиональной деятельности, правовое обеспечение профессиональной деятельности и антикоррупционного поведения, МДК. Физико-химические методы исследования и техника лабораторных работ, МДК. Организационно-технологические основы деятельности лаборатории медицинской организации, МДК. Оказание медицинской помощи в экстренной форме, МДК. Проведение лабораторных химико-микроскопических исследований, МДК. Проведение гематологических исследований, МДК. Проведение биохимических исследований, МДК. Бактериология, МДК. Иммунология, МДК. Паразитология, МДК. Проведение цитологических и гистологических лабораторных исследований, МДК. Санитарно-гигиенические лабораторные исследования, МДК. Выполнение стандартных операционных процедур при производстве судебно-медицинских экспертиз (исследований)</p>
ОК 02	Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности	<p>Литература, история, обществознание, география, иностранный язык, математика, основы безопасности жизнедеятельности, физика, информатика, химия, биология, индивидуальное проектирование, история России, иностранный язык в профессиональной деятельности, безопасность жизнедеятельности, основы финансовой грамотности, анатомия и физиология человека, основы латинского языка с медицинской терминологией, основы патологии, генетика человека с основами медицинской генетики, информационные технологии в профессиональной деятельности, МДК. Физико-химические методы исследования и техника лабораторных работ, МДК. Организационно-технологические основы деятельности лаборатории медицинской организации, МДК. Оказание медицинской помощи в экстренной форме, МДК. Проведение лабораторных химико-микроскопических исследований, МДК. Проведение гематологических исследований, МДК. Проведение биохимических исследований, МДК. Бактериология, МДК. Иммунология, МДК. Паразитология, МДК. Проведение</p>

		цитологических и гистологических лабораторных исследований, МДК. Санитарно-гигиенические лабораторные исследования, МДК. Выполнение стандартных операционных процедур при производстве судебно-медицинских экспертиз (исследований)
ОК 04	Эффективно взаимодействовать и работать в коллективе и команде	Русский язык, литература, история, обществознание, география, иностранный язык, математика, физическая культура, основы безопасности жизнедеятельности, физика, химия, биология, индивидуальное проектирование, история России, иностранный язык в профессиональной деятельности, основы бережливого производства, основы финансовой грамотности, анатомия и физиология человека, основы латинского языка с медицинской терминологией, основы патологии, генетика человека с основами медицинской генетики, психология общения, правовое обеспечение профессиональной деятельности и антикоррупционного поведения, МДК. Физико-химические методы исследования и техника лабораторных работ, МДК. Организационно-технологические основы деятельности лаборатории медицинской организации, МДК. Оказание медицинской помощи в экстренной форме, МДК. Проведение лабораторных химико-микроскопических исследований, МДК. Проведение гематологических исследований, МДК. Проведение биохимических исследований, МДК. Бактериология, МДК. Иммунология, МДК. Паразитология, МДК. Проведение цитологических и гистологических лабораторных исследований, МДК. Санитарно-гигиенические лабораторные исследования, МДК. Выполнение стандартных операционных процедур при производстве судебно-медицинских экспертиз (исследований)
ОК 05	Осуществлять устную и письменную коммуникацию на государственном языке Российской Федерации с учетом особенностей социального и культурного контекста	Русский язык, литература, история, обществознание, география, иностранный язык, математика, физика, индивидуальное проектирование, история России, иностранный язык в профессиональной деятельности, анатомия и физиология человека, основы латинского языка с медицинской терминологией, основы

		<p>патологии, генетика человека с основами медицинской генетики, МДК. Физико-химические методы исследования и техника лабораторных работ, МДК. Организационно-технологические основы деятельности лаборатории медицинской организации, МДК. Оказание медицинской помощи в экстренной форме, МДК. Проведение лабораторных химико-микроскопических исследований, МДК. Проведение гематологических исследований, МДК. Проведение биохимических исследований, МДК. Бактериология, МДК. Иммунология, МДК. Паразитология, МДК. Проведение цитологических и гистологических лабораторных исследований, МДК. Санитарно-гигиенические лабораторные исследования, МДК. Выполнение стандартных операционных процедур при производстве судебно-медицинских экспертиз (исследований)</p>
ОК 06	<p>Проявлять гражданско-патриотическую позицию, демонстрировать осознанное поведение на основе традиционных общечеловеческих ценностей, в том числе с учетом гармонизации межнациональных и межрелигиозных отношений, применять стандарты антикоррупционного поведения</p>	<p>Литература, история, обществознание, география, математика, основы безопасности жизнедеятельности, индивидуальное проектирование, история России, безопасность жизнедеятельности, основы финансовой грамотности, анатомия и физиология человека, основы латинского языка с медицинской терминологией, основы патологии, генетика человека с основами медицинской генетики, МДК. Физико-химические методы исследования и техника лабораторных работ, МДК. Организационно-технологические основы деятельности лаборатории медицинской организации, МДК. Оказание медицинской помощи в экстренной форме, МДК. Проведение лабораторных химико-микроскопических исследований, МДК. Проведение гематологических исследований, МДК. Проведение биохимических исследований, МДК. Бактериология, МДК. Иммунология, МДК. Паразитология, МДК. Проведение цитологических и гистологических лабораторных исследований, МДК. Санитарно-гигиенические лабораторные исследования, МДК. Выполнение стандартных операционных процедур при производстве судебно-медицинских экспертиз (исследований)</p>

ОК 07	<p>Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях</p>	<p>Обществознание, география, математика, основы безопасности жизнедеятельности, физика, химия, биология, индивидуальное проектирование, основы бережливого производства, основы финансовой грамотности, основы латинского языка с медицинской терминологией, генетика человека с основами медицинской генетики, МДК. Физико-химические методы исследования и техника лабораторных работ, МДК. Организационно-технологические основы деятельности лаборатории медицинской организации, МДК. Оказание медицинской помощи в экстренной форме, МДК. Проведение лабораторных химико-микроскопических исследований, МДК. Проведение гематологических исследований, МДК. Проведение биохимических исследований, МДК. Бактериология, МДК. Иммунология, МДК. Паразитология, МДК. Проведение цитологических и гистологических лабораторных исследований, МДК. Санитарно-гигиенические лабораторные исследования, МДК. Выполнение стандартных операционных процедур при производстве судебно-медицинских экспертиз (исследований)</p>
ОК 09	<p>Пользоваться профессиональной документацией на государственном и иностранном языках</p>	<p>Русский язык, литература, география, иностранный язык, индивидуальное проектирование, иностранный язык в профессиональной деятельности, основы финансовой грамотности, анатомия и физиология человека, основы латинского языка с медицинской терминологией, основы патологии, генетика человека с основами медицинской генетики, правовое обеспечение профессиональной деятельности и антикоррупционного поведения, МДК. Физико-химические методы исследования и техника лабораторных работ, МДК. Организационно-технологические основы деятельности лаборатории медицинской организации, МДК. Оказание медицинской помощи в экстренной форме, МДК. Проведение лабораторных химико-микроскопических исследований, МДК. Проведение гематологических исследований, МДК. Проведение биохимических исследований, МДК.</p>

		Бактериология, МДК. Иммунология, МДК. Паразитология, МДК. Проведение цитологических и гистологических лабораторных исследований, МДК. Санитарно-гигиенические лабораторные исследования, МДК. Выполнение стандартных операционных процедур при производстве судебно-медицинских экспертиз (исследований)
ПК 2.1	Выполнять процедуры преаналитического (лабораторного) этапа клинических лабораторных исследований первой и второй категории сложности	Основы бережливого производства, генетика человека с основами медицинской генетики, МДК. Проведение лабораторных химико-микроскопических исследований, МДК. Проведение гематологических исследований, МДК. Проведение биохимических исследований
ПК 4.1	Выполнять процедуры преаналитического (лабораторного) этапа морфологических исследований первой и второй категории сложности	Генетика человека с основами медицинской генетики, МДК. Проведение цитологических и гистологических лабораторных исследований

### Содержание компетенций (этапы формирования компетенций)

Коды компетенций	Формулировка компетенции	Этапы формирования и индикаторы достижения компетенции		
		Знает	Умеет	Владеет (имеет практический опыт)
1	2	3	4	5
ОК 01	Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам	<ul style="list-style-type: none"> <li>- актуальный профессиональный и социальный контекст, в котором приходится работать и жить;</li> <li>- основные источники информации и ресурсы для решения задач и проблем в профессиональном и/или социальном контексте;</li> <li>- алгоритмы выполнения работ в профессиональной и смежных областях;</li> <li>- структуру плана для решения задач;</li> <li>- порядок оценки результатов решения задач профессиональной деятельности</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- распознавать задачу и/или проблему в профессиональном и/или социальном контексте;</li> <li>- анализировать задачу и/или проблему и выделять её составные части;</li> <li>- определять этапы решения задачи;</li> <li>- выявлять и эффективно искать информацию, необходимую для решения задачи и/или проблемы;</li> <li>- составлять план действия;</li> <li>- определять необходимые ресурсы;</li> <li>- реализовывать составленный план;</li> <li>- оценивать результат и последствия своих действий (самостоятельно или с помощью наставника)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- навыками работы в профессиональной и смежных сферах</li> </ul>
ОК 02	Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии	<ul style="list-style-type: none"> <li>- номенклатуру информационных источников, применяемых в</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- определять задачи для поиска информации;</li> <li>- определять необходимые</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- умением использовать различные цифровые средства для решения</li> </ul>

	для выполнения задач профессиональной деятельности	<p>профессиональной деятельности;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- приемы структурирования информации;</li> <li>- формат оформления результатов поиска информации, современные средства и устройства информатизации;</li> <li>- порядок их применения и программное обеспечение в профессиональной деятельности, в том числе с использованием цифровых средств</li> </ul>	<p>источники информации;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- планировать процесс поиска;</li> <li>- структурировать получаемую информацию;</li> <li>- выделять наиболее значимое в перечне информации;</li> <li>- оценивать практическую значимость результатов поиска;</li> <li>- оформлять результаты поиска, применять средства информационных технологий для решения профессиональных задач;</li> <li>- использовать современное программное обеспечение</li> </ul>	профессиональных задач
ОК 04	Эффективно взаимодействовать и работать в коллективе и команде	<ul style="list-style-type: none"> <li>- психологические основы деятельности коллектива, психологические особенности личности</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- организовывать работу коллектива и команды;</li> <li>- взаимодействовать с коллегами, руководством, клиентами в ходе профессиональной деятельности</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- основами проектной деятельности</li> </ul>
ОК 05	Осуществлять устную и письменную коммуникацию на государственном языке Российской Федерации с учетом особенностей социального и культурного контекста	<ul style="list-style-type: none"> <li>- особенности социального и культурного контекста</li> </ul>	грамотно излагать свои мысли и оформлять документы по профессиональной тематике на государственном языке,	<ul style="list-style-type: none"> <li>- навыками оформления документов и построения устных сообщений</li> </ul>

			проявлять толерантность в рабочем коллективе	
ОК 06	Проявлять гражданско-патриотическую позицию, демонстрировать осознанное поведение на основе традиционных общечеловеческих ценностей, в том числе с учетом гармонизации межнациональных и межрелигиозных отношений, применять стандарты антикоррупционного поведения	<ul style="list-style-type: none"> <li>- сущность гражданско-патриотической позиции, общечеловеческих ценностей;</li> <li>- значимость профессиональной деятельности по специальности;</li> <li>- стандарты антикоррупционного поведения и последствия его нарушения</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- описывать значимость своей специальности</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- умением применять стандарты антикоррупционного поведения</li> </ul>
ОК 07	Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях	<ul style="list-style-type: none"> <li>- правила экологической безопасности при ведении профессиональной деятельности;</li> <li>- основные ресурсы, задействованные в профессиональной деятельности;</li> <li>- пути обеспечения ресурсосбережения;</li> <li>- принципы бережливого производства;</li> <li>- основные направления изменения климатических условий региона</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- соблюдать нормы экологической безопасности;</li> <li>- определять направления ресурсосбережения в рамках профессиональной деятельности по специальности, осуществлять работу с соблюдением принципов бережливого производства</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- умением организовывать профессиональную деятельность с учетом знаний об изменении климатических условий региона</li> </ul>

ОК 09	Пользоваться профессиональной документацией на государственном и иностранном языках	<ul style="list-style-type: none"> <li>- правила построения простых и сложных предложений на профессиональные темы;</li> <li>- основные общеупотребительные глаголы (бытовая и профессиональная лексика);</li> <li>- лексический минимум, относящийся к описанию предметов, средств и процессов профессиональной деятельности;</li> <li>- особенности произношения;</li> <li>- правила чтения текстов профессиональной направленности</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- понимать общий смысл четко произнесенных высказываний на известные темы (профессиональные и бытовые), понимать тексты на базовые профессиональные темы;</li> <li>- участвовать в диалогах на знакомые общие и профессиональные темы;</li> <li>- строить простые высказывания о себе и о своей профессиональной деятельности</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- уметь кратко обосновывать и объяснять свои действия (текущие и планируемые);</li> <li>- писать простые связные сообщения на знакомые или интересующие профессиональные темы</li> </ul>
ПК 2.1	Выполнять процедуры преаналитического (лабораторного) этапа клинических лабораторных исследований первой и второй категории сложности	<ul style="list-style-type: none"> <li>- правила и способы получения, консервирования, хранения, транспортировки и обработки биоматериала для лабораторных исследований;</li> <li>- критерии отбраковки биоматериала;</li> <li>- санитарные нормы и правила для медицинских организаций;</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- транспортировать биоматериал в соответствии с требованиями нормативных документов;</li> <li>- осуществлять подготовку биоматериала к исследованию;</li> <li>- регистрировать биоматериал в журнале и (или) в информационной системе;</li> <li>- отбраковывать биоматериал, не</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- навыками приема биоматериала;</li> <li>- регистрации биоматериала в журнале и (или) в информационной системе;</li> <li>- маркировки, транспортировке и хранению биоматериала;</li> <li>- отбраковки биоматериала, не соответствующего установленным требованиям и оформлению отбракованных проб;</li> </ul>

		<p>принципы стерилизации лабораторной посуды, инструментария, средств защиты;</p> <p>-методики обеззараживания отработанного биоматериала;</p> <p>задачи, структуру, оборудование, правила работы и технику безопасности в лаборатории клинических исследований</p>	<p>соответствующий утвержденным требованиям;</p> <p>- выполнять правила преаналитического этапа (взятие, хранение, подготовка, маркировка, транспортировка, регистрация биоматериала);</p> <p>- применять на практике санитарные нормы и правила</p>	<p>- подготовки биоматериала к исследованию (пробоподготовка);</p> <p>- использования медицинских, лабораторных информационных системах;</p> <p>- выполнения санитарных норм и правил при работе с потенциально опасным биоматериалом</p>
ПК 4.1	<p>Выполнять процедуры преаналитического (лабораторного) этапа морфологических исследований первой и второй категории сложности</p>	<p>- правила и способы получения, консервирования, хранения, транспортировки и обработки биоматериала для лабораторных исследований;</p> <p>-критерии отбраковки биоматериала;</p> <p>-санитарные нормы и правила для медицинских организаций</p>	<p>-транспортировать биоматериал в соответствии с требованиями нормативных документов;</p> <p>-осуществлять подготовку биоматериала к исследованию;</p> <p>регистрировать биоматериал в журнале и (или) в информационной системе;</p> <p>-отбраковывать биоматериал, не соответствующий утвержденным требованиям;</p> <p>-выполнять правила преаналитического этапа (взятие, хранение, подготовка, маркировка, транспортировка, регистрация биоматериала);</p>	<p>- правила и способы получения, консервирования, хранения, транспортировки и обработки биоматериала для лабораторных исследований;</p> <p>-критерии отбраковки биоматериала;</p> <p>-санитарные нормы и правила для медицинских организаций</p>

			-применять на практике санитарные нормы и правила; -дезинфицировать использованную лабораторную посуду, инструментарий, средства защиты; -стерилизовать использованную лабораторную посуду, инструментарий, средства защиты	
--	--	--	---	--

### 3. Темы дисциплины и компетенции, которые формируются при их изучении:

Наименование темы дисциплины	Содержание темы	Код компетенций
1	2	3
Введение. История генетики человека.	Предмет и задачи генетики. Значение предмета для подготовки медицинских лабораторных техников. Биология клетки. Строение и функции органоидов клетки.  <i>Практические занятия:</i> 1. Биология клетки. Строение и функции органоидов клетки	ОК 01 ОК 02 ОК 04 – ОК 07 ОК 09 ПК 2.1 ПК 4.1

<p>Биохимические и молекулярные основы наследственности.</p>	<p>Биохимические и молекулярные основы наследственности. Строение ДНК, РНК. Биосинтез белка. Генетический код, свойства генетического кода.</p> <p><i>Практические занятия:</i> 2. Строение нуклеиновых кислот. Решение задач</p>	<p>ОК 01 ОК 02 ОК 04 – ОК 07 ОК 09 ПК 2.1 ПК 4.1</p>
<p>Закономерности наследования признаков.</p>	<p>Предмет изучения генетики, законы Г. Менделя. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана. Типы наследования признаков.</p> <p><i>Практические занятия:</i> 3. Основные закономерности наследования признаков. Решение задач, моделирующих моногибридное скрещивание. 4. Основные закономерности наследования признаков. Решение задач, моделирующих дигибридное скрещивание. 5. Наследование групп крови. Решение задач. 6. Аутомное и сцепленное с полом наследования. Решение задач</p>	<p>ОК 01 ОК 02 ОК 04 – ОК 07 ОК 09 ПК 2.1 ПК 4.1</p>
<p>Наследственность и среда. Изменчивость.</p>	<p>Классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Мутации. Наследственная изменчивость. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды.</p> <p><i>Практические занятия:</i> 7. Изменчивость</p>	<p>ОК 01 ОК 02 ОК 04 – ОК 07 ОК 09 ПК 2.1 ПК 4.1</p>
<p>Основы генетики человека. Наследственные болезни.</p>	<p>Понятие о моногенных и хромосомных заболеваниях. Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Причины моногенных заболеваний. Этиология, клиника, диагностика, профилактика, принципы лечения наследственных заболеваний</p>	<p>ОК 01 ОК 02 ОК 04 – ОК 07 ОК 09 ПК 2.1 ПК 4.1</p>
<p>Методы изучения генетики человека. Медико-генетическое консультирование.</p>	<p>Методы изучения генетики человека. Биохимический, близнецовый, популяционный – статистический, генеалогический, цитогенетический методы изучения генетики человека. Медико-генетическое консультирование.</p> <p><i>Практические занятия:</i></p>	<p>ОК 01 ОК 02 ОК 04 – ОК 07</p>

	8. Составление родословной и определение типа наследования заболеваний. 9. Основы генетики человека. Наследственные болезни, типы наследования 10. Хромосомные наследственные болезни. 11. Основы генетики человека. Контрольная работа №1 12. Итоговое занятие	ОК 09 ПК 2.1 ПК 4.1
--	---	---------------------------

#### 4. Учебно-тематический план дисциплины (в академических часах) и матрица компетенций

Наименование темы дисциплины	Контактная работа		Используемые образовательные технологии, способы и методы обучения		Формы текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации	
	Всего	Из них				
		Лекции	Практические занятия	Традиционные		Интерактивные
<i>1</i>	<i>2</i>	<i>3</i>	<i>4</i>	<i>5</i>	<i>6</i>	<i>7</i>
Введение. История генетики человека	1	1	-	ЛТ	ПЗ, ЗС, УФ	С, Т, ГД
Биохимические и молекулярные основы наследственности	11	1	10	ЛТ	ПЗ, ЗС, УФ, НИРС	ДЗ, Т
Закономерности наследования признаков	12	2	10	ЛТ	ПЗ, ЗС, УФ, НИРС	ДЗ, Т, ГД
Наследственность и среда. Изменчивость	4	-	4	ЛТ	ПЗ, ЗС, УФ	ДЗ, Т
Основы генетики человека. Наследственные	8	2	6	ЛТ	ПЗ, ЗС, УФ, НИРС	ДЗ, ГД, Т

болезни						
Методы изучения генетики человека. Медико-генетическое консультирование	6	-	6	ЛТ	ПЗ, ЗС, УФ, НИРС	ДЗ, ЛД, Т
Аттестация практических навыков	2		2			
Зачет	2		2			Т
<b>ИТОГО:</b>	48	8	40			

#### 4.1. Используемые образовательные технологии, способы и методы обучения)

<b>ЛТ</b>	традиционная лекция
<b>ЗС</b>	решение ситуационных задач
<b>К</b>	написание конспектов
<b>ПЗ</b>	практическое занятие
<b>НИРС</b>	учебно-исследовательская работа студентов
<b>СИ</b>	самостоятельное изучение тем ,отраженных в программе ,но рассмотренных в аудиторных занятиях
<b>УФ</b>	учебный видеофильм

#### 4.2. Формы текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации

<b>ДЗ</b>	проверка выполнения письменных домашних заданий
<b>Т</b>	тестирование
<b>ЛД</b>	логический диктант
<b>ГД</b>	графически диктант
<b>С</b>	оценка по результатам собеседования (устный опрос)
<b>Пр.</b>	оценка освоения практических навыков (умений)

## 5. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

### Основная литература

#### Дополнительная литература

1. Бочков, Н. П. Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебное пособие / Бочков Н.П.; Асанов А.Ю., Жученко Н.А., Субботина Т.И., Филиппова М.Г., Филиппова Т.В. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - URL: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429860.html>
2. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебное пособие / Хандогина Е.К. ; Терехова И.Д., Жилина С.С., Майорова М.Е., Шахтарин В.В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2017. – URL: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970440186.html>

#### Периодические издания (журналы)

##### Электронное информационное обеспечение и профессиональные базы данных

- ✓ Официальный сайт Министерства здравоохранения Российской Федерации. Электронный рубрикатор клинических рекомендаций URL: <http://cr.rosminzdrav.ru/#/>
- ✓ Официальный сайт Всемирной организации здравоохранения. URL: <https://www.who.int>
- ✓ Официальный сайт научной электронной библиотеки eLIBRARY.RU. URL: <https://elibrary.ru/>
- ✓ Официальный сайт Национальной электронной библиотеки (НЭБ). URL: <http://нэб.рф/>
- ✓ Федеральная электронная медицинская библиотека. URL: <http://193.232.7.109/feml>
- ✓ Официальный сайт научной электронной библиотеки «КиберЛенинка». URL: <https://cyberleninka.ru/>
- ✓ Электронная библиотека КГМУ «Medicus» URL: [http://library.kursksmu.net/cgi-bin/irbis64r\\_15/cgiirbis\\_64.exe?LNG=&C21COM=F&I21DBN=MIXED&P21DBN=MIXED](http://library.kursksmu.net/cgi-bin/irbis64r_15/cgiirbis_64.exe?LNG=&C21COM=F&I21DBN=MIXED&P21DBN=MIXED)

## 6. Материально-техническое обеспечение дисциплины

№ п/п	Наименование специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Перечень лицензионного программного обеспечения. Реквизиты подтверждающего документа
1.	2.	3.	4.
1.	<p>Кабинет генетики человека с основами медицинской генетики</p> <p>Российская Федерация, 305029, г. Курск, ул. Карла Маркса, д. 69, 3 этаж, каб. №21</p>	<p>Оборудование учебного кабинета: мебель для организации рабочего места преподавателя; мебель для организации рабочих мест обучающихся (столы – 16, стулья – 32), мебель для рационального размещения и хранения средств обучения (секционные комбинированные шкафы – 3), доска аудиторная.</p> <p>Специализированное оборудование: таблицы (строение клетки, хромосомы, нуклеиновые кислоты, репликация ДНК), плакаты (синтез белка, генетический код, митоз, мейоз, кариотип человека, хромосомные aberrации, схемы родословных), микроскопы, микропрепараты.</p> <p>Технические средства обучения: комплект мультимедийного оборудования (компьютер с выходом в сеть Интернет с лицензионным программным обеспечением, телевизор), электронные образовательные ресурсы</p>	<p>1. Программа для создания тестов — Adit Testdesk, договор № 444 от 22.06.2010</p> <p>2. Программа для организации дистанционного обучения — ISpring Suite 7.1, договор № 652 от 21.09.2015</p> <p>3. Пакет офисного ПО – Microsoft Win Office Pro Plus 2010 RUS OLP NL, договор № 548 от 16.08.2010</p> <p>4. Операционная система — Microsoft Win Pro 7, договор № 904 от 24.12.2010</p> <p>5. Антивирус – Kaspersky Endpoint Security, договор № 832 от 15.10.2018</p>
2.	<p>Библиотека</p> <p>Российская Федерация, 305029, г. Курск, ул. К. Маркса, д. 69, 1 этаж</p> <p>Читальный зал с выходом в сеть Интернет</p> <p>Российская Федерация, 305029, г. Курск, ул. К.</p>	<p>Оборудование: персональные компьютеры – 13, дополнительная литература по дисциплине</p>	<p>1. Программа для создания тестов — Adit Testdesk, договор № 444 от 22.06.2010</p> <p>2. Программа для организации дистанционного обучения — ISpring Suite 7.1, договор № 652 от 21.09.2015</p> <p>3. Пакет офисного ПО – Microsoft Win Office Pro Plus 2010 RUS OLP</p>

	Маркса, д. 69, 3 этаж, каб. №22		NL, договор № 548 от 16.08.2010 4. Операционная система — Microsoft Win Pro 7, договор № 904 от 24.12.2010 5. Антивирус – Kaspersky Endpoint Security, договор № 832 от 15.10.2018
--	---------------------------------	--	--

## 7. Оценочные средства

### Примерная тематика докладов, рефератов, бесед и т.п.

1. Клеточная теория строения организмов.
2. Значение прокариотических организмов.
3. Эукариотические организмы и их роль в биоценозе.
4. Строение и функции ядра клетки.
5. Строение и роль рибосом.
6. ЭПС, строение и функции.
7. Мембранные органоиды клетки, строение и роль.
8. Немембранные органоиды клетки, строение и функции.
9. Ядро- как центр управления жизнедеятельностью клетки, сохранение и передачи наследственной информации.
10. Роль рибосом в биосинтезе белка.
11. Строение и функции ДНК.
12. Генетический код и его свойства.
13. Современные достижения геной инженерии.
14. Геном человека.
15. Строение и функции РНК.
16. Сущность и значение первого закона Менделя.
17. Хромосомная теория наследственности.
18. Значение второго закона Менделя.
19. Третий закон Менделя.
20. Гипотеза чистоты гамет.
21. Наследование групп крови.
22. Наследование резус- фактора.
23. Наследование признаков, сцепленных с полом.
24. История открытия генеалогического метода.
25. Принципы построения родословной.
26. Анализ родословной.
27. Медико-генетическое консультирование.
28. Методы пренатальной диагностики.

### Вопросы для устной части зачета

1. Предмет и задачи генетики.
2. Значение предмета для подготовки медицинских лабораторных техников.
3. Строение и функции органоидов клетки.
4. Строение и функции ядра.
5. Строение хромосом.
6. Определение понятий - прокариоты, эукариоты.
7. История открытия нуклеиновых кислот.
8. Виды нуклеиновых кислот.
9. Локализация ДНК и РНК в клетке.
10. Строение ДНК.
11. Функции дезоксирибонуклеиновой кислоты.
12. Генетический код и его свойства.
13. Строение РНК, классификация, функции.
14. Этапы биосинтеза белка.
15. Понятие ген.
16. Понятия гомозиготный и гетерозиготный организм.
17. Понятия аллель, аллельные гены.
18. Понятия доминантные и рецессивные признаки.

19. Моногибридное скрещивание. Дигибридное скрещивание.
20. Понятия гибрид, гибридизация.
21. Понятия фенотип, генотип, признак.
22. Первый и второй законы Менделя.
23. Закон сцепленного наследования Томаса Моргана.
24. Третий закон Менделя.
25. Понятия изменчивость, наследственность.
26. Понятие о взаимодействии генов.
27. Наследование, сцепленное с полом
28. Механизм возникновения наследственных заболеваний
29. Понятие пробанд. Понятие sibсы. Методы изучения наследственности человека.
30. Понятие генеалогический метод и его сущность.
31. Методы изучения наследственности человека.
32. Медико-генетическое консультирование.

### **База типовых тестовых заданий для зачета**

1. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ  
ОРГАНИЗМ, ГЕТЕРОЗИГОТНЫЙ ПО ДВУМ ПАРАМ ПРИЗНАКОВ, ОБРАЗУЕТ

1. 6 типов гамет
2. 8 типов гамет
3. 1 тип гамет
4. 4 типа гамет
5. 2 типа гамет

2. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ

1. АВТОР ГИПОТЕЗЫ ЧИСТОТЫ ГАМЕТ
2. Н. Вавилов
3. Г. Мендель
4. Т. Морган
5. Де Фриз
6. У. Бэтсон

3. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ  
КРОССИНГОВЕР — ЭТО

1. обмен целыми хромосомами
2. обмен генами
3. обмен целыми хроматидами
4. обмен участками гомологичных хромосом
5. обмен негомологичными участками хромосом

4. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ  
СЦЕПЛЕНИЕ ГЕНОВ ОПИСАЛ

1. Г. Мендель
2. Де Фриз
3. Н. Вавилов
4. Т. Морган
5. У. Бэтсон

5. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ

ЗАКОН ГОМОЛОГИЧНЫХ РЯДОВ ИЗМЕНЧИВОСТИ СФОРМУЛИРОВАЛ

1. Н. Дубинин
2. Г. Мендель
3. И. Мичурин
4. Т. Морган
5. Н. Вавилов

6. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ

СИНДРОМ ЭДВАРДСА ОБУСЛОВЛЕН

1. изменением числа половых хромосом
2. изменением структуры ДНК
3. изменением структуры хромосом
4. наличием одной половой хромосомы
5. изменением числа аутомосом

7. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ

ГЕНЕТИКА - ЭТО НАУКА О

1. наследственных болезней
2. изучении ДНК
3. наследовании признаков
4. основных закономерностях наследственности и изменчивости
5. родственных связях

8. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ

НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ – ЭТО

1. проявление сходства с родительскими особями
2. способность организмов приспосабливаться к окружающей среде
3. свойство организмов передавать последующему поколению свои признаки и особенности развития
4. проявление сходства с особями данного вида организмов
5. историческое развитие вида

9. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ

ИЗМЕНЧИВОСТЬ - ЭТО СВОЙСТВО ОРГАНИЗМОВ

1. изменяться под действием внешних и внутренних факторов в процессе онтогенеза
2. реагировать на внутренние сигналы организма
3. наследовать способность приспосабливаться к окружающей среде
4. изменяться в ходе филогенеза
5. реагировать на внешние факторы среды

10. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ  
ПРИЗНАК ГЕНЕТИКА ТРАКТУЕТ КАК ЛЮБУЮ (-ОЙ, -ОЕ)

1. особенность, которая передается от родителей к детям
2. белок, обнаруживаемый в данном организме
3. фенотипически проявившееся качество организма
4. черту строения организма
5. биохимический показатель данного организма

11. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ  
ГАМЕТА - ЭТО КЛЕТКА ОРГАНИЗМА

1. любая в половой железе
2. половая
3. соматическая
4. предшественница половых клеток
5. возникающая в результате оплодотворения

12. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ  
АЛЛЕЛЬ - ЭТО

1. мутантный ген
2. положение гена в хромосоме
3. доминантное состояние гена
4. рецессивное состояние гена
5. одна из существующих форм гена

13. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ  
УЧАСТОК ХРОМОСОМЫ, В КОТОРОМ РАСПОЛАГАЕТСЯ ГЕН, НАЗЫВАЮТ

1. аллелем
2. сайтом
3. кодоном
4. нуклеотидом
5. локусом

14. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ  
АЛЛЕЛЬНЫЕ ГЕНЫ - ЭТО ГЕНЫ, РАСПОЛОЖЕННЫЕ В

1. одной хромосоме
2. разных хромосомах
3. одной хромосоме блоком
4. одной хромосоме рядом
5. одинаковых локусах гомологичных хромосом

15. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ  
ГЕНЫ, РАСПОЛОЖЕННЫЕ В ОДИНАКОВЫХ ЛОКУСАХ ГОМОЛОГИЧНЫХ ХРОМОСОМ, НАЗЫВАЮТ

1. аллельными
2. рецессивными
3. неаллельными
4. сцепленными
5. доминантными

16. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ  
ГЕНЫ, РАСПОЛОЖЕННЫЕ В РАЗНЫХ ЛОКУСАХ ГОМОЛОГИЧНЫХ ХРОМОСОМ, НАЗЫВАЮТ

1. аллельными
2. множественными
3. неаллельными
4. доминантными
5. рецессивными

17. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ  
СОВОКУПНОСТЬ ВСЕХ ГЕНОВ ОРГАНИЗМА НАЗЫВАЮТ

1. геномом
2. плазмоном
3. кариотипом
4. фенотипом
5. генотипом

18. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ  
СОВОКУПНОСТЬ ХРОМОСОМНОГО НАБОРА СОМАТИЧЕСКОЙ КЛЕТКИ НАЗЫВАЮТ

1. группой сцепления
2. кариотипом
3. фенотипом
4. генотипом
5. геномом

19. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ  
НЕГОМОЛОГИЧНЫЕ ХРОМОСОМЫ - ЭТО ХРОМОСОМЫ

1. образующие бивалент
2. конъюгирующие при мейозе
3. конъюгирующие при митозе
4. не являющиеся парными, то есть не одинаковые по размеру, положению центромер, набору генов
5. образующие бивалент

20. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ

ГОМОЗИГОТНОЕ СОСТОЯНИЕ ПРИЗНАКА ОЗНАЧАЕТ, ЧТО У ОРГАНИЗМА

1. в гомологичных хромосомах находятся одинаковые аллели
2. в гомологичных хромосомах находятся различные аллели
3. диплоидный набор хромосом
4. гаплоидный набор хромосом
5. образующиеся аллели несут разные гаметы

21. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ

ДОМИНАНТНОСТЬ - ЭТО ТИП ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ АЛЛЕЛЕЙ, ПРИ КОТОРОМ

1. проявляется один из аллелей в гетерозиготном состоянии
2. один аллель подавляет действие другого
3. проявляется аллель в гомозиготном состоянии
4. проявляются оба аллеля
5. проявляется промежуточный признак

22. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ

РЕЦЕССИВНОСТЬ - ЭТО ТИП ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ АЛЛЕЛЕЙ, ПРИ КОТОРОМ

1. один из генов проявляется в гетерозиготном состоянии
2. ген проявляется только в гомозиготном состоянии
3. ген не проявляется в гетерозиготном состоянии
4. ген проявляется только в гетерозиготном состоянии
5. проявляется промежуточный признак

23. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ

МОНОГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ - ЭТО СКРЕЩИВАНИЕ

1. гибридов первого поколения
2. двух чистых линий
3. двух гомозиготных особей, различающихся по одной паре альтернативных признаков
4. при котором наблюдается аутбридинг
5. при котором наблюдается инбридинг

24. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ

ДИГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ - ЭТО СКРЕЩИВАНИЕ

1. двух гомозиготных особей, различающихся по двум парам альтернативных признаков
2. двух чистых линий
3. при котором наблюдается аутбридинг
4. гибридов второго поколения
5. гибридов

25. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ  
"ЧИСТАЯ ЛИНИЯ" - ЭТО ЛИНИЯ

1. не способная к фенотипической изменчивости
2. потомства одной самки
3. не способная к мутационной изменчивости
4. не дающая расщепления при скрещивании "внутри себя"
5. гомозиготная

26. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ  
ПРИЗНАКИ, СЦЕПЛЕННЫМИ С ПОЛОМ

1. проявляются только у одного пола
2. гены которых находятся только в X-хромосоме
3. гены которых находятся только в Y-хромосоме
4. проявляются у одного пола сильнее, чем у другого
5. гены которых находятся в половых хромосомах

27. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ  
ГЕННЫЕ (ТОЧКОВЫЕ) МУТАЦИИ ПРИВОДЯТ К ВОЗНИКНОВЕНИЮ

1. новых сочетаний генов
2. новых хромосом
3. новых аллелей генов
4. модификационной изменчивости

28. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ  
ЗАКОНЫ МЕНДЕЛЯ О РАСЩЕПЛЕНИИ В ПОТОМСТВЕ ГИБРИДОВ ОПИСЫВАЮТ  
ИЗМЕНЧИВОСТЬ

1. хромосомную
2. мутационную
3. комбинативную
4. цитогенетическую
5. модификационную

29. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ  
АНЕУПЛОИДИЯ — ЭТО

1. изменение числа хромосом в результате утери 1 или нескольких хромосом
2. увеличение хромосомного набора на целый гаплоидный набор
3. уменьшение хромосомного набора на целый гаплоидный набор
4. изменение числа хромосом в результате утери или добавления одной или нескольких хромосом
5. изменение числа хромосом в результате добавления одной или нескольких хромосом

30. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ  
ФОРМУЛА КАРИОТИПА ПРИ СИНДРОМЕ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА

1. 44 ХУ
2. 44 ХХХ
3. 46 ХХ
4. 44 ХО
5. 46 ХУ