




Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф - Рабочая программа учебной дисциплины		

## 1. Паспорт программы учебной дисциплины

### 1.1. Цели и задачи, требования к результатам освоения

#### Цели:

- изучение характера наследственных заболеваний на молекулярном, клеточном уровнях и уровне целостного организма;
- изучение вопросов патогенеза, клиники, диагностики, профилактики и лечения наследственных болезней, а также вопросов медико-генетического консультирования по прогнозу потомства и профилактике наследственных заболеваний.

#### Задачи:

- ознакомление с современными теоретическими основами возникновения наследственных болезней;
- формирование знаний и умений по основным методам генетического обследования пациентов для оказания медицинской помощи, профилактики и коррекции наследственных отклонений.

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания:

Код компетенции	Умения	Знания
ОК 1. ОК 2. ОК 3. ОК 4. ОК 5. ОК 8. ОК 11. ПК 1.1. ПК 2.1. ПК 2.2. ПК 2.3. ПК 2.5. ПК 2.6.	У 1- Уметь проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; У 2 - Уметь проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; У 3 - Уметь проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	31-Знать биохимические и цитологические основы наследственности; 32-Знать закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; 33-Знать методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; 34-Знать основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; 35-Знать основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; 36-Знать цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

### 1.2. Место дисциплины в структуре ППС

Программа по учебной дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» является частью образовательной программы подготовки специалистов среднего звена по специальности 34.02.01 Сестринское дело в части освоения основного вида профессиональной деятельности и соответствующих профессиональных компетенций.

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» обеспечивает формирование и развитие профессиональных и общих компетенций:


**ОК 1 - 5, 8, 11, ПК 1.1, 2.1 - 2.3, 2.5, 2.6**

### 1.3. Количество часов на освоение программы-50.


## 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

#### Объем и виды:

Вид учебной работы	Объем часов
--------------------	-------------


Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф - Рабочая программа учебной дисциплины		

<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	<b>50</b>
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	<b>32</b>
в том числе:	
теоретическое обучение	<b>26</b>
практические занятия	<b>6</b>
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	<b>18</b>
в том числе:	
- изучение основной и дополнительной литературы;	
- решение задач;	
- составление электронных презентаций по заданной теме;	
- подготовка сообщений, презентаций, и кроссвордов.	
<i>Текущий контроль знаний в форме устного и письменного опроса, тестирования, решения задач, защиты сообщений.</i>	
<i>Промежуточная аттестация в форме экзамена.</i>	


Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф - Рабочая программа учебной дисциплины		

## 2.2. Тематический план и содержание:


Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа обучающихся, курсовая работа (проект)	Объем часов	Уровень освоения	Форма текущего контроля
1	2	3	4	5
<b>Раздел 1.</b>	<b>Цитологические и биохимические основы наследственности</b>	<b>9</b>		
<b>Тема 1.1.</b> Введение. История развития и основные достижения и проблемы современной генетики.	<b>Содержание учебного материала</b> Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. Медицинская генетика как наука. Разделы дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики». Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. История и перспективы развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых в решения медико – биологических и генетических проблем.	<b>3</b>	<b>1</b>	- устный опрос - письменный опрос
	<b>Теоретическое обучение</b>	<b>2</b>		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений, кроссвордов.	<b>1</b>		- устный опрос - письменный опрос
<b>Тема 1.2.</b> Цитологические основы наследственности.	<b>Содержание учебного материала</b> Генетика – наука о наследственности и изменчивости. Значение для теории и практики медицины. Достижения медицинской генетики. Клетка – основная единица биологической активности. Хромосомы, динамика их изменений в клеточном цикле. Понятие кариотипа. Современные методы цитологического анализа хромосом. Понятие о гетерохроматине и эухроматине. Половой хроматин. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Митоз, его сущность, биологическое значение, патология митоза. Биологическое значение мейоза, патология мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток (гаметогенез человека).	<b>3</b>	<b>1</b>	- устный опрос - письменный опрос
	<b>Теоретическое обучение</b>	<b>2</b>		

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф - Рабочая программа учебной дисциплины		


	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.	<b>1</b>		- устный опрос - письменный опрос - тестирование
<b>Тема 1.3.</b> Биохимические основы наследственности	<b>Содержание учебного материала</b> Генетическая роль нуклеиновых кислот. Строение молекул ДНК и РНК. Универсальность и индивидуальная специфичность структуры ДНК. Особенности структуры ДНК, определяющие её особенность кодировать и воспроизводить генетическую информацию и участвовать в её реализации. Репликация ДНК. Генетическое определение первичной структуры белков. Связь генов с ферментами. Генетический код и его свойства. Ген – функциональная единица наследственного материала. Первичная функция генов: редупликация ДНК и программирование синтеза белка в клетке. Свойства гена. Генная инженерия и биотехнология. Понятие о молекулярных методах ДНК.	<b>3</b>	<b>1</b>	- устный опрос - письменный опрос - решение задач - тестирование
	<b>Теоретическое обучение</b>	<b>2</b>		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Решение задач с использованием кодовых таблиц по составу аминокислот. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка сообщений.	<b>1</b>		- устный опрос - письменный опрос - решение задач
<b>Раздел 2.</b>	<b>Закономерности наследования признаков.</b>	<b>6</b>		
<b>Тема 2.1.</b> Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном наследовании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.	<b>Содержание учебного материала</b> Законы Менделя. Доминантные и рецессивные признаки у человека. Гомозиготные, гетерозиготные организмы. Аллельные и неаллельные гены. Моногенное наследование, как механизм передачи потомству качественных характеристик. Типы наследования менделирующих признаков у человека (аутосомно-доминантный, аутосомно – рецессивный, сцепленный с полом). Генотип. Фенотип. Множественные аллели. Наследование групп крови. Экспрессивность, пенетрантность генов.	<b>3</b>	<b>2</b>	- устный опрос - письменный опрос - решение задач
	<b>Теоретическое обучение</b>	<b>2</b>		

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф - Рабочая программа учебной дисциплины		

	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка сообщений.	<b>1</b>		- устный опрос - письменный опрос - решение задач
<b>Тема 2.2.</b> Хромосомная теория наследственности. Хромосомная карта человека	<b>Содержание учебного материала</b> Хромосомная теория Т. Моргана, линейное расположение генов в хромосомах. Сцепленные гены. Кроссинговер. Карты хромосом человека, их значение для медицины.	<b>1,5</b>	<b>1</b>	- устный опрос - письменный опрос
	<b>Теоретическое обучение</b>	<b>1</b>		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений и презентаций	<b>0,5</b>		- устный опрос - письменный опрос - защита презентаций
<b>Тема 2.3.</b> Наследственные свойства крови.	<b>Содержание учебного материала</b> Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.	<b>1,5</b>	<b>1</b>	- устный опрос - решение задач
	<b>Теоретическое обучение</b>	<b>1</b>		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Решение задач, моделирующих наследственные свойства крови по системе АВО и резус систем. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка сообщений.	<b>0,5</b>		- устный опрос - письменный опрос - решение задач
<b>Раздел 3.</b>	<b>Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.</b>	<b>9</b>		
<b>Тема 3.1.</b> Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод.	<b>Содержание учебного материала</b> Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно – доминантном, аутосомно – ре-	<b>4,5</b>	<b>1</b>	- устный опрос - письменный опрос


Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф - Рабочая программа учебной дисциплины		

	цессивном и сцепленным с полом наследовании.Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.			
	<b>Теоретическое обучение</b>	<b>2</b>		
	<b>Практическое занятие</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.	<b>1,5</b>		- устный опрос - письменный опрос
<b>Тема 3.2.</b> Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно – статистический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики.	<b>Содержание учебного материала</b> Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс – диагностики: определение X и Y хроматина. Метод дерматоглифики. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно – статистический метод. Закон Харди – Вайнберга. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).	<b>4,5</b>	<b>1</b>	- устный опрос - письменный опрос
	<b>Теоретическое обучение</b>	<b>2</b>		
	<b>Практическая работа</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений и презентаций	<b>1,5</b>		- устный опрос - письменный опрос - защита презентаций
<b>Раздел 4.</b>	<b>Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</b>	<b>3</b>		
<b>Тема 4.1.</b> Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	<b>Содержание учебного материала</b> Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные)Эндо – и экзомутагены.	<b>3</b>	<b>2</b>	- устный опрос - письменный опрос


Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф - Рабочая программа учебной дисциплины		

	Мутагенез, его виды.Фенокопии и генокопии.			
	<b>Теоретическое обучение</b>	<b>2</b>		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.	<b>1</b>		- устный опрос - письменный опрос
<b>Раздел 5.</b>	<b>Наследственность и патология</b>	<b>23</b>		
<b>Тема 5.1.</b> Хромосомные болезни	<b>Содержание учебного материала</b>			
	Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме. Структурные аномалии хромосом.	<b>4,5</b>	<b>1</b>	- устный опрос - письменный опрос
	<b>Теоретическое обучение</b>	<b>2</b>		
	<b>Практическое занятие</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.	<b>1,5</b>		- устный опрос - письменный опрос
<b>Тема 5.2.</b> Генные болезни	<b>Содержание учебного материала</b>			
	Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. X – сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y – сцепленные заболевания.	<b>4,5</b>	<b>1</b>	- устный опрос - письменный опрос
	<b>Теоретическое обучение</b>	<b>2</b>		
	<b>Практическая работа</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	




Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф - Рабочая программа учебной дисциплины		


	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.	<b>1,5</b>		- устный опрос - письменный опрос
<b>Тема 5.3.</b> Наследственное предрасположение к болезням	<b>Содержание учебного материала</b>			
	Особенности болезней с наследственной предрасположительностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные пороки развития. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.	<b>3</b>	<b>1</b>	- устный опрос - письменный опрос
	<b>Теоретическое обучение</b>	<b>2</b>		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений	<b>1</b>		- устный опрос - письменный опрос
<b>Тема 5.4.</b> Диагностика наследственных заболеваний	<b>Содержание учебного материала</b>			
	Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.	<b>5,5</b>	<b>1</b>	- устный опрос - письменный опрос
	<b>Теоретическое обучение</b>	<b>2</b>		
	<b>Практическое занятие (в форме круглого стола)</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.	<b>2,5</b>		- устный опрос - письменный опрос - защита презентаций
<b>Тема 5.5.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>			

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф - Рабочая программа учебной дисциплины		


Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	Виды профилактики наследственных болезней. Медико – генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.	<b>5,5</b>	<b>1</b>	- устный опрос - письменный опрос
	<b>Теоретическое обучение</b>	<b>2</b>		

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф - Рабочая программа учебной дисциплины		

	<b>Практическое занятие (в форме круглого стола)</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.	<b>2,5</b>		- устный опрос - письменный опрос - защита презентаций
<b>Перечень вопросов к экзамену:</b> 1. Предмет и задачи медицинской генетики. 2. Заболевания, обусловленные структурными аномалиями хромосом. 3. История развития и основные достижения медицинской генетики. 4. Генные болезни, причины. 5. Цитологические основы наследственности. 6. Генные, аутосомно-рецессивные заболевания (фенилкетонурия). 7. Строения метафазной хромосомы человека. 8. Генные, аутосомно-рецессивные заболевания (галактоземия). 9. Правила хромосом. 10. Генные, аутосомно-доминантные заболевания (нейрофиброматоз). 11. Типы метафазных хромосом в кариотипе человека. 12. Генные, аутосомно-доминантные заболевания (синдром Марфана). 13. Цитологические основы наследственности. Передача генетического материала. 14. Генные, аутосомно-рецессивные заболевания, связанные с нарушением липидного обмена. 15. Кариотип человека. 16. Синдром Эдвардса. 17. Генетические механизмы преемственности наследственных свойств (митоз). 18. Синдром Патау. 19. Генетические механизмы преемственности наследственных свойств (мейоз). 20. Синдром трисомии X. 21. Генетические механизмы преемственности наследственных свойств: мейоз, особенности профазы 1. 22. Синдром Шерешевского-Тернера. 23. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот. 24. Типы нарушений митоза, приводящие к появлению аномальных клеток. 25. Генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК, строение, свойства, функции. 26. Типы нарушений мейоза, приводящие к появлению аномальных клеток. 27. Генетическая роль нуклеиновых кислот: РНК, строение, типы, функции. 28. Муковисцидоз.				

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф - Рабочая программа учебной дисциплины		

<p>29. Свойства генетического кода.</p> <p>30. Методы изучения наследственности и изменчивости человека: близнецовый метод.</p> <p>31. Наследование групп крови и резус фактора.</p> <p>32. Методы пренатальной диагностики.</p> <p>33. Биосинтез белка, этапы.</p> <p>34. Методы изучения наследственности и изменчивости человека: клинико-генеалогический метод.</p> <p>35. Гены и их структура.</p> <p>36. Методы изучения наследственности и изменчивости человека: биохимические методы.</p> <p>37. Изменчивость, виды изменчивости, значение.</p> <p>38. Неонатальный скрининг наследственных болезней.</p> <p>39. Мутагены: экзо-и эндогенные.</p> <p>40. Наследственные болезни и их классификация.</p> <p>41. Болезни с наследственной предрасположенностью.</p> <p>42. Синдром Дауна.</p> <p>43. Цитогенетические методы.</p> <p>44. Диагностика наследственных болезней: дерматоглифический метод.</p> <p>45. Множественные аллели. Наследование групп крови.</p> <p>46. Диагностика наследственных болезней: популяционно-статистический метод.</p> <p>47. Взаимодействие аллельных генов.</p> <p>48. Законы наследования признаков у человека.</p> <p>49. Периконцепционная профилактика, показания к ее проведению.</p> <p>50. Плейотропное действие генов.</p> <p>51. Медико-генетическое консультирование.</p> <p>52. Типы наследования менделирующих признаков у человека.</p> <p>53. Наследование групп крови и резус-фактора.</p> <p>54. Хромосомные карты.</p> <p>55. Типы мутаций.</p> <p>56. Кариотип человека, типы хромосом.</p> <p>57. Синдром Клайнфельтера.</p> <p>58. Взаимодействие неаллельных генов.</p>			
<b>Всего:</b>			<b>50</b>

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф - Рабочая программа учебной дисциплины		

### 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 кабинета:**

1. Учебные столы.
2. Стулья.
3. Школьная доска.
4. Книжный шкаф.

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

- ноутбук, мультимедиа система, экран.

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

1. Таблицы:
  - Строение животной клетки (по данным электронного микроскопа)
  - Хромосомный набор человека
  - Нуклеиновые кислоты
  - Репликация ДНК
  - Биосинтез белка
  - Генетический код
  - Митоз
  - Мейоз
2. Учебные фильмы: «Биосинтез белка», «Мутации».

#### 3.2. Учебно-методическое и информационное обеспечение

Перечень рекомендуемых учебных изданий:

Основные источники:

1. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-6181-5. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.html>.

2. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Рубан Э. Д. - Ростов н/Д : Феникс, 2020. - 319 с. (Среднее медицинское образование) - ISBN 978-5-222-35177-2. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785222351772.html>.


Дополнительные источники:

1. Алферова, Г. А. Генетика. Практикум : учебное пособие для среднего профессионального образования / Г. А. Алферова, Г. А. Ткачева, Н. И. Прилипко. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2019. — 175 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-11679-3. — Текст : электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/445888>

Нахаева, В. И. Биология: генетика. Практический курс : учебное пособие для среднего профессионального образования / В. И. Нахаева. — 2-е изд., перераб. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2019. — 276 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-07034-7. — Текст : электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/441847>

Периодические издания:

1. Сестринское дело / Современное сестринское дело. - М., 2016-2021. - Изд. 1 раз в 2 месяца,

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф - Рабочая программа учебной дисциплины		

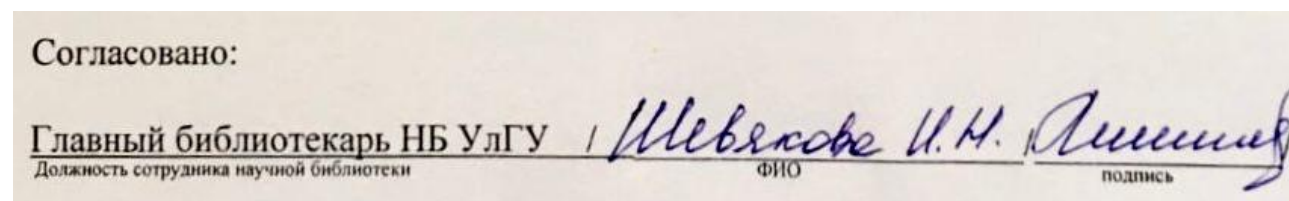
1995-2004; изд. 4 раза в полугодие, 2005, № 1. - ISSN 1814-4322.

2. Российский журнал биологических инвазий [Электронный ресурс] / учредитель ФГБУ науки Институт проблем экологии и эволюции им. А.Н. Северцова РАН. - Москва, 2016-2021. - Открытый доступ ELIBRARY. - ISSN 1996-1499. - URL: <https://elibrary.ru/contents.asp?id=37145857>.

3. Вестник Балтийского федерального Университета им. И. Канта. Серия: Естественные и медицинские науки [Электронный ресурс] / Балтийский федеральный университет им. Иммануила Канта. - Калининград, 2016-2021. - Открытый доступ ELIBRARY. - ISSN 2500-3216. - URL: <https://elibrary.ru/contents.asp?id=38188208>.

Учебно-методическая:

1. Крюкова Л. И. Методические указания по организации самостоятельной работы студентов по учебной дисциплине ОП. 04 «Генетика человека с основами медицинской генетики» для специальности 34.02.01 «Сестринское дело» / Л. И. Крюкова; УлГУ, Мед. колледж. - Ульяновск : УлГУ, 2019. - Загл. с экрана; Неопубликованный ресурс. - Электрон. текстовые дан. (1 файл : 884 КБ). - Текст : электронный. - URL: <http://lib.ulsu.ru/MegaPro/Download/MObject/7557>



### *в) Профессиональные базы данных, информационно-справочные системы 2021*

#### **1. Электронно-библиотечные системы:**

1.1. IPRbooks: электронно-библиотечная система : сайт / группа компаний Ай Пи Ар Медиа. - Саратов, [2021]. - URL: <http://www.iprbookshop.ru>. - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст : электронный.

1.2. ЮРАЙТ : электронно-библиотечная система : сайт / ООО Электронное издательство ЮРАЙТ. - Москва, [2021]. - URL: <https://urait.ru>. - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст : электронный.

1.3. Консультант студента: электронно-библиотечная система : сайт / ООО Политехресурс. - Москва, [2021]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/cgi-bin/mb4x>. - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст : электронный.

1.4. Консультант врача : электронно-библиотечная система : сайт / ООО Высшая школа организации и управления здравоохранением-Комплексный медицинский консалтинг. - Москва, [2021]. - URL: <https://www.rosmedlib.ru>. - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст : электронный.


1.5. Большая медицинская библиотека : электронно-библиотечная система : сайт / ООО Букап. - Томск, [2021]. - URL: <https://www.books-up.ru/ru/library/>. - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст : электронный.

1.6. Лань: электронно-библиотечная система : сайт / ООО ЭБС Лань. - Санкт-Петербург, [2021]. - URL: <https://e.lanbook.com>. - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст : электронный.

1.7. **Znanium.com**: электронно-библиотечная система : сайт / ООО Знаниум. - Москва, [2021]. - URL: <http://znanium.com>. - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст : электронный.

1.8. Clinical Collection : коллекция для медицинских университетов, клиник, медицинских библиотек // EBSCOhost : [портал]. - URL: <http://web.b.ebscohost.com/ehost/search/advanced?vid=1&sid=9f57a3e1-1191-414b-8763->



Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф - Рабочая программа учебной дисциплины		

видеоматериалы с субтитрами; индивидуальные консультации с привлечением сурдопереводчика; индивидуальные задания и консультации.


– для лиц с нарушениями опорно-двигательного аппарата: в печатной форме; в форме электронного документа; в форме аудиофайла; индивидуальные задания и консультации.


#### 4. САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА ОБУЧАЮЩИХСЯ

##### Форма обучения очная

Название разделов и тем	Вид самостоятельной работы	Объем в часах	Форма контроля
<b>Раздел 1. Цитологические и биохимические основы Наследственности</b>		<b>3</b>	
<b>Тема 1.1.</b> Введение. История развития и основные достижения и проблемы современной генетики.	1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений, кроссвордов.	<b>1</b>	- устный опрос - письменный опрос
<b>Тема 1.2.</b> Цитологические основы наследственности.	1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений, кроссвордов.	<b>1</b>	- устный опрос - письменный опрос
<b>Тема 1.3.</b> Биохимические основы наследственности.	1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Решение задач с использованием кодовых таблиц по составу аминокислот. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка сообщений.	<b>1</b>	- устный опрос - письменный опрос - решение задач
<b>Раздел 2. Закономерности наследования признаков</b>		<b>2</b>	
<b>Тема 2.1.</b> Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном наследовании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.	1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка сообщений.	<b>1</b>	- устный опрос - письменный опрос - решение задач
<b>Тема 2.2.</b> Хромосомная теория наследственности. Хромосомная карта человека.	1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений и презентаций	<b>0,5</b>	- устный опрос - письменный опрос - защита презентаций
<b>Тема 2.3.</b> Наследственные свой-	1. Изучение основной и дополнительной литературы.	<b>0,5</b>	- устный опрос - письменный опрос



Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет		Форма	
Ф - Рабочая программа учебной дисциплины			
ства крови.	2. Решение задач, моделирующих наследственные свойства крови по системе АВО и резус систем. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка сообщений.		- решение задач
<b>Раздел 3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</b>		<b>3</b>	
<b>Тема 3.1.</b> Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод.	1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.	<b>1,5</b>	- устный опрос - письменный опрос
<b>Тема 3.2.</b> Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно – статистический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики.	1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений и презентаций	<b>1,5</b>	- устный опрос - письменный опрос - защита презентаций
<b>Раздел 4. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза</b>		<b>1</b>	
<b>Тема 4.1.</b> Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.	<b>1</b>	- устный опрос - письменный опрос
<b>Раздел 5. Наследственность и патология</b>		<b>9</b>	- устный опрос - письменный опрос
<b>Тема 5.1.</b> Хромосомные болезни.	1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.	<b>1,5</b>	- устный опрос - письменный опрос
<b>Тема 5.2.</b> Генные болезни.	1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.	<b>1,5</b>	- устный опрос - письменный опрос
<b>Тема 5.3.</b> Наследственное предрасположение к болезням.	1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.	<b>1</b>	- устный опрос - письменный опрос
<b>Тема 5.4.</b> Диагностика наследственных заболеваний	1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных пре-	<b>2,5</b>	- устный опрос - письменный опрос,


Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф - Рабочая программа учебной дисциплины		


	зентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.		- защита презентаций
<b>Тема 5.5.</b> Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.	1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.	<b>2,5</b>	- устный опрос - письменный опрос, - защита презентаций

### 5. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УД

Контроль и оценка результатов освоения УД осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий и лабораторных работ, тестирования, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий, исследований.

У 1-Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией.	Понимание необходимости и значимости опроса и учета пациентов с наследственной патологией.	Экспертное наблюдение и оценка результатов практических действий в рамках текущего контроля: - при устном и письменном опросе; - при тестировании; - при решении ситуационных задач; - при защите сообщений и презентаций.
У 2-Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	Понимание необходимости и значимости планирования семьи с учетом наследственной патологии в профессиональной деятельности. Умение проводить беседы с разными группами населения по вопросам профилактики наследственной патологии.	
У 3-Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Понимание необходимости и значимости использования биохимических и цитогенетических методов для проведения диагностики наследственных болезней.	
З 1-Биохимические и цитологические основы наследственности.	Изложение существующих подходов к определению наследственности на основе биохимических и цитологических основ.	Экспертное наблюдение и оценка результатов практических действий в рамках текущего контроля: - при устном и письменном опросе; - при тестировании; - при решении ситуационных задач; - при защите сообщений и презентаций.
З 2-Закономерности наследования признаков; виды взаимодействия генов.	Воспроизведение особенностей закономерностей наследования признаков. Анализ взаимосвязи между закономерностями наследования признаков и возникновением наследственной патологии.	
З 3-Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.	Анализ и обоснование выбора методов изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии в профессиональной деятельности.	

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма	
Ф - Рабочая программа учебной дисциплины		
3 4 - Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза.	Анализ и воспроизведение видов изменчивости и факторов мутагенеза. Понимание необходимости знаний для оценки факторов мутагенеза человека и их влияния на развитие и функционирование организма человека.	Экспертное наблюдение и оценка результатов практических действий в рамках текущего контроля: - при устном и письменном опросе; - при тестировании; - при решении ситуационных задач; - при защите сообщений и презентаций.
3 5-Основные группы наследственных заболеваний, причины, механизмы их возникновения и методы диагностики.	Воспроизведение основных групп наследственных заболеваний, причин и механизмов их возникновения. Обоснование выбора методов диагностики наследственных заболеваний.	
3 6-Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.	Понимание сущности медико-генетического консультирования и использования полученных знаний для профилактики наследственных заболеваний.	
ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.	Понимание сущности и социальной значимости своей будущей профессии. -устойчивого интереса к будущей профессии.	Экспертное наблюдение и оценка результатов практических действий в рамках текущего контроля: - при устном и письменном опросе; - при тестировании; - при решении ситуационных задач; - при защите сообщений и презентаций.
ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.	Умение организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы для выполнения профессиональных задач и оценка их эффективности и качества.	
ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях, нести за них ответственность.	Умение определять проблему в стандартных и нестандартных ситуациях, предлагать способы и варианты решения проблемы. Демонстрация чувства ответственности и понимание последствий за принимаемые решения.	
ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.	Умение осуществлять поиск и использовать информации, необходимой для выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.	

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет		Форма	
Ф - Рабочая программа учебной дисциплины			
ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.	Умение использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.	Экспертное наблюдение и оценка результатов практических действий в рамках текущего контроля: - при устном и письменном опросе; - при тестировании; - при решении ситуационных задач; - при защите сообщений и презентаций.	
ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.	Умение самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, планировать и осуществлять повышение квалификации.		
ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.	Демонстрация готовности брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.		
ПК 1.1. Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.	Демонстрация знаний и умений применения алгоритма проведения мероприятий по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.		
ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.	Умение представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.		
ПК 2.2. Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.	Демонстрация знаний и умений по проведению лечебно-диагностических вмешательств, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.		
ПК 2.3. Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.	Умение сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.		
ПК 2.5. Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.	Демонстрация знаний и умений по соблюдению правил использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса		
ПК 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию.	Умение оформлять необходимую документацию на бумажном и электронном носителе.		

Разработчик \_\_\_\_\_



преподаватель \_\_\_\_\_

Крюкова Людмила Ивановна