


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

**УТВЕРЖДЕНО**  
на заседании Педагогического совета  
Медицинского колледжа им А.Л.Поленова ИМЭиФК  
протокол № 11 от 20 июня 2023 г  
\_\_\_\_\_ Филиппова С.И.  
подпись руководителя учебного подразделения СПО



### РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Учебная дисциплина	Генетика человека с основами медицинской генетики
Учебное подразделение	Медицинский колледж А.Л.Поленова ИМЭиФК УлГУ
Курс	2

Специальность 31.02.01 Лечебное дело (3 года 10 месяцев)

Направление (при наличии) -

Форма обучения очная

Дата введения в учебный процесс УлГУ «01» сентября 2023 г.

Программа актуализирована на заседании ПЦК: протокол № \_\_\_ от \_\_\_\_\_ 20\_\_ г.

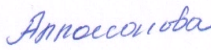
Программа актуализирована на заседании ПЦК: протокол № \_\_\_ от \_\_\_\_\_ 20\_\_ г.

Программа актуализирована на заседании ПЦК: протокол № \_\_\_ от \_\_\_\_\_ 20\_\_ г.


Сведения о разработчиках:

Ф.И.О.	Должность
Крюкова Людмила Ивановна	Преподаватель

**СОГЛАСОВАНО**  
Председатель ПЦК Общепрофессиональных  
дисциплин Медицинского колледжа

  
\_\_\_\_\_/Апполонова О.С./

«20» июня 2023 г.

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

## 1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УД

### 1.1. Цели и задачи, требования к результатам освоения дисциплины (знания, умения, компетенции)

#### Цели:

- изучение характера наследственных заболеваний на молекулярном и клеточном уровнях, на уровне целостного организма;
- изучение вопросов патогенеза, клиники, диагностики, профилактики и лечения наследственных болезней;
- изучение вопросов медико-генетического консультирования по прогнозу потомства и профилактике наследственных заболеваний.
- изучение правил проведения индивидуального и группового консультирования, современных научно обоснованных рекомендаций по вопросам планирования семьи, здорового образа жизни, факторы риска для здоровья;

#### Задачи:


- изучение современных теоретических основ возникновения наследственных болезней;
- формирование знаний и умений по основным методам генетического обследования пациентов для оказания медицинской помощи, профилактики и коррекции наследственных отклонений;
- использование приобретенных знаний и умений для оценки последствий своей деятельности и проведения мероприятий по профилактике наследственных заболеваний, планированию семьи, формированию здорового образа жизни.

В рамках программы УД обучающимися осваиваются общие (ОК) и профессиональные компетенции (ПК), личностные (ЛР).

Коды компетенций ОК, ПК, ЛР	Знания	Умения
ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 08, ОК 09, ПК 2.1., ПК 2.2., ПК 3.2., ЛР 9, ЛР 13, ЛР 14, ЛР 15, ЛР 16, ЛР 17	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.	В результате освоения дисциплины обучающийся должен уметь: - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

#### **Требования к результатам освоения дисциплины:**

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 08, ОК 09, ПК 2.1., ПК 2.2., ПК 3.2., ЛР 9, ЛР 13, ЛР 14, ЛР 15, ЛР 16, ЛР 17.


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

Общие и профессиональные компетенции:

ОК	ПК
<p>ОК 01. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам;</p> <p>ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности;</p> <p>ОК 03. Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях;</p> <p>ОК 04. Эффективно взаимодействовать и работать в коллективе и команде;</p> <p>ОК 05. Осуществлять устную и письменную коммуникацию на государственном языке Российской Федерации с учетом особенностей социального и культурного контекста;</p> <p>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;</p> <p>ОК 07. Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях;</p> <p>ОК 08. Использовать средства физической культуры для сохранения и укрепления здоровья в процессе профессиональной деятельности и поддержания необходимого уровня физической подготовленности;</p> <p>ОК 09. Пользоваться профессиональной документацией на государственном и иностранном языках.</p>	<p>ПК 2.1. Проводить обследование пациентов с целью диагностики неосложненных острых заболеваний и (или) состояний, хронических заболеваний и их обострений, травм, отравлений.</p> <p>ПК 2.2. Назначать и проводить лечение неосложненных острых заболеваний и (или) состояний, хронических заболеваний и их обострений, травм, отравлений.</p> <p>ПК 3.2. Оценивать уровень боли и оказывать паллиативную помощь при хроническом болевом синдроме у всех возрастных категорий пациентов.</p>

Личностные результаты:

Код ЛР	Планируемые личностные результаты по реализации программы воспитания
ЛР 9	Соблюдающий и пропагандирующий правила здорового и безопасного образа жизни, спорта; предупреждающий либо преодолевающий зависимости от алкоголя, табака, психоактивных веществ, азартных игр и т.д.. Сохраняющий психологическую устойчивость в ситуативно сложных или стремительно меняющихся ситуациях.
ЛР 13	Демонстрирующий готовность и способность вести диалог с другими людьми, достигать в нем взаимопонимания, находить общие цели и сотрудничать для их достижения в профессиональной деятельности
ЛР 14	Соблюдающий врачебную тайну, принципы медицинской этики в работе с пациентами, их законными представителями и коллегами
ЛР 15	Соблюдающий программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи, нормативные правовые акты в сфере охраны здоровья граждан, регулирующие медицинскую деятельность
ЛР 16	Демонстрирующий осознанное поведение на основе традиционных общечеловеческих ценностей и применяющий стандарты антикоррупционного поведения.
ЛР 17	Проявляющий сознательное отношение к непрерывному образованию как условию успешной профессиональной и общественной деятельности

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

## 1.2. Место дисциплины в структуре ППССЗ

УД ОПЦ.05 Генетика человека с основами медицинской генетики является частью общепрофессионального цикла программы подготовки специалистов среднего звена по специальности 31.02.01 Лечебное дело (3 года 10 месяцев) в соответствии с квалификацией специалиста среднего звена "фельдшер".


## 1.3. Количество часов на освоение программы - 38.

## 2. СРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УД

### 2.1. Объем и виды учебной работы:


Вид учебной работы	Объем часов
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	<b>38</b>
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	<b>36/36</b>
в том числе:	
теоретическое обучение	<b>30/30</b>
практические занятия	<b>6/6</b>
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	<b>2</b>
в том числе:	<b>2</b>
- изучение основной и дополнительной литературы; - решение задач.	
<i>Текущий контроль знаний в форме устного и письменного опроса, решения задач.</i>	
<i>Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета.</i>	

В случае необходимости использования в учебном процессе частично/исключительно дистанционных образовательных технологий в таблице через слеш указывается количество часов работы ППС с обучающимися, для проведения занятий в дистанционном формате с применением электронного обучения на платформе ЭИОС УлГУ.


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, практические занятия, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Коды общих и профессиональных компетенций, личностных результатов в соответствии с программой воспитания	Форма текущего контроля
1	2	3	4	5
<b>Раздел 1.</b>	<b>Цитологические и биохимические основы наследственности</b>	<b>10,5</b>		
<b>Тема 1.1.</b> Введение. История развития и основные достижения и проблемы современной генетики.	<b>Содержание учебного материала</b> Генетика – 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>2</b>	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 08, ОК 09, ПК 2.1., ПК 2.2., ПК 3.2., ЛР 9, ЛР 13, ЛР 14, ЛР 15, ЛР 16, ЛР 17.	- устный опрос - письменный опрос
	<b>Теоретическое обучение</b>	<b>2</b>		
<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.	<b>4</b>	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 08, ОК 09, ПК 2.1., ПК 2.2., ПК 3.2., ЛР 9, ЛР 13, ЛР 14, ЛР 15, ЛР 16, ЛР 17.	- устный опрос - письменный опрос
	<b>Теоретическое обучение</b>	<b>4</b>		
<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 опре-	<b>4</b>	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 08, ОК 09, ПК 2.1., ПК 2.2., ПК 3.2., ЛР 9, ЛР 13, ЛР 14, ЛР 15, ЛР 16, ЛР 17.	- устный опрос - письменный опрос - решение задач


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

	деление 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>Теоретическое обучение</b>	<b>4</b>		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Решение задач с использованием кодовых таблиц по составу аминокислот.	<b>0,5</b>		- устный опрос - письменный опрос - решение задач
<b>Раздел 2.</b>	<b>Закономерности наследования признаков.</b>	<b>5,5</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>	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 08, ОК 09, ПК 2.1., ПК 2.2., ПК 3.2., ЛР 9, ЛР 13, ЛР 14, ЛР 15, ЛР 16, ЛР 17.	- устный опрос - письменный опрос - решение задач
	<b>Теоретическое обучение</b>	<b>2</b>		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание.	<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</b>	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 08, ОК 09, ПК 2.1., ПК 2.2., ПК 3.2., ЛР 9, ЛР 13, ЛР 14, ЛР 15, ЛР 16, ЛР 17.	- устный опрос - письменный опрос
	<b>Теоретическое обучение</b>	<b>1</b>		

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


<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</b>	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 08, ОК 09, ПК 2.1., ПК 2.2., ПК 3.2., ЛР 9, ЛР 13, ЛР 14, ЛР 15, ЛР 16, ЛР 17.	- устный опрос - письменный 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.	<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>6</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 – рецессивном и сцепленным с полом наследовании. Близнецовый метод. Биохимический метод.	<b>2</b>	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 08, ОК 09, ПК 2.1., ПК 2.2., ПК 3.2., ЛР 9, ЛР 13, ЛР 14, ЛР 15, ЛР 16, ЛР 17.	- устный опрос - письменный опрос
	<b>Теоретическое обучение</b>	<b>2</b>		
	<b>Практическое занятие</b> <b>Перечень вопросов:</b> 1. Особенности изучения наследственности человека. 2. Генеалогический метод. 3. Методика составления родословных и их анализ. 4. Близнецовый метод. 5. Биохимический метод.	<b>2</b>		
<b>Тема 3.2.</b> Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно – статистический метод. Имму-	<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.	<b>2</b>	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 08, ОК 09, ПК 2.1., ПК 2.2., ПК 3.2., ЛР 9, ЛР 13, ЛР 14, ЛР 15, ЛР 16, ЛР 17.	- устный опрос - письменный опрос




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

ногенетический метод. Методы пренатальной диагностики.	Популяционно – статистический метод. Закон Харди – Вайнберга. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики.			
	<b>Теоретическое обучение</b>	<b>2</b>		
<b>Раздел 4.</b>	<b>Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза</b>	<b>2</b>		
<b>Тема 4.1.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>			
Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций. Эндо – и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии.	<b>2</b>	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 08, ОК 09, ПК 2.1., ПК 2.2., ПК 3.2., ЛР 9, ЛР 13, ЛР 14, ЛР 15, ЛР 16, ЛР 17.	- устный опрос - письменный опрос
	<b>Теоретическое обучение</b>	<b>2</b>		
<b>Раздел 5.</b>	<b>Наследственность и патология</b>	<b>14</b>		
<b>Тема 5.1.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>			
Хромосомные болезни	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>2</b>	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 08, ОК 09, ПК 2.1., ПК 2.2., ПК 3.2., ЛР 9, ЛР 13, ЛР 14, ЛР 15, ЛР 16, ЛР 17.	- устный опрос - письменный опрос
	<b>Теоретическое обучение</b>	<b>2</b>		
	<b>Практическое занятие</b> <b>Перечень вопросов:</b> 1. Хромосомные болезни. 2. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. 3. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме. 4. Структурные аномалии хромосом. 5. Изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных.	<b>2</b>		





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

<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.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 08, ОК 09, ПК 2.1., ПК 2.2., ПК 3.2., ЛР 9, ЛР 13, ЛР 14, ЛР 15, ЛР 16, ЛР 17.	- устный опрос - письменный опрос
	<b>Теоретическое обучение</b>	2		
<b>Тема 5.3.</b> Наследственное пред- расположение к болезням	<b>Содержание учебного материала</b>			
	Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные пороки развития. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 08, ОК 09, ПК 2.1., ПК 2.2., ПК 3.2., ЛР 9, ЛР 13, ЛР 14, ЛР 15, ЛР 16, ЛР 17.	- устный опрос - письменный опрос
	<b>Теоретическое обучение</b>	2		
<b>Тема 5.4.</b> Диагностика наслед- ственных заболеваний	<b>Содержание учебного материала</b>			
	Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 08, ОК 09, ПК 2.1., ПК 2.2., ПК 3.2., ЛР 9, ЛР 13, ЛР 14, ЛР 15, ЛР 16, ЛР 17.	- устный опрос - письменный опрос
	<b>Теоретическое обучение</b>	2		
<b>Тема 5.5.</b> Профилактика и лече- ние наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	<b>Содержание учебного материала</b>			
	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. Неонатальный скрининг.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 08, ОК 09, ПК 2.1., ПК 2.2., ПК 3.2., ЛР 9, ЛР 13, ЛР 14, ЛР 15, ЛР 16, ЛР 17.	- устный опрос - письменный опрос
	<b>Теоретическое обучение</b>	2		


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

	<p><b>Практическое занятие</b>  <b>Перечень вопросов:</b>  1. Ознакомление с основными принципами профилактики наследственных заболеваний, значением медико-генетического консультирования.  2. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы).  3. Неонатальный скрининг.  4. Подготовка бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.</p>	2		
	<p><b>Примерный перечень вопросов к дифференцированному зачёту:</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.</p>			

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет	Форма		
Ф - Рабочая программа учебной дисциплины			
<p>21. Генетические механизмы преемственности наследственных свойств: мейоз, особенности профазы 1.</p> <p>22. Синдром Шерешевского-Тернера.</p> <p>23. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот.</p> <p>24. Типы нарушений митоза, приводящие к появлению аномальных клеток.</p> <p>25. Генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК, строение, свойства, функции.</p> <p>26. Типы нарушений мейоза, приводящие к появлению аномальных клеток.</p> <p>27. Генетическая роль нуклеиновых кислот: РНК, строение, типы, функции.</p> <p>28. Муковисцидоз.</p> <p>29. Свойства генетического кода.</p> <p>30. Методы изучения наследственности и изменчивости человека: близнецовый метод.</p> <p>31. Наследование групп крови.</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. Цитогенетические методы.</p> <p>43. Диагностика наследственных болезней: дерматоглифический метод.</p> <p>44. Множественные аллели. Наследование групп крови.</p> <p>45. Диагностика наследственных болезней: популяционно-статистический метод.</p> <p>46. Взаимодействие аллельных генов.</p> <p>47. Законы наследования признаков у человека.</p> <p>48. Периконцепционная профилактика, показания к ее проведению.</p>			

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

<p>49. Плейотропное действие генов.</p> <p>50. Медико-генетическое консультирование.</p> <p>51. Типы наследования менделирующих признаков у человека.</p> <p>52. Наследование резус-фактора.</p> <p>53. Хромосомные карты.</p> <p>54. Типы мутаций.</p> <p>55. Кариотип человека, типы хромосом.</p> <p>56. Синдром Клайнфельтера.</p> <p>57. Взаимодействие неаллельных генов.</p> <p>58. Синдром Дауна.</p>			
<b>Всего:</b>			<b>38</b>

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

### 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УД

#### 3.1 Требования к материально-техническому обеспечению

Реализация УД требует наличия учебного кабинета Генетики с основами медицинской генетики.

Помещение учебного кабинета Генетики с основами медицинской генетики удовлетворяет требования Санитарно-эпидемиологических правил и нормативов (СанПиН 2.4.2 № 178-02) и оснащено типовым оборудованием, в том числе специализированной учебной мебелью и средствами обучения, достаточными для выполнения требований к уровню подготовки обучающихся.

Оборудование кабинета:

- рабочее место преподавателя;
- рабочие места по количеству обучающихся;
- доска для записей;
- наглядные пособия;
- видеоматериал по разделам уроков.

Технические средства обучения:

- мультимедийный проектор;
- ноутбук.

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

Перечень рекомендуемых учебных изданий:

##### • Основные источники:

- Медицинская генетика: учебник /под ред. Н. П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6583-7. - Текст: электронный //ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html>

- Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник /С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-7058-9. - Текст: электронный//ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970470589.html>

##### • Дополнительные источники:


- Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник /Хандогина Е.К., Терехова И.Д., Жилина С.С., Майорова М.Е., Шахтарин В.В., Хандогина А.В. - 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>

- Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник /Э. Д. Рубан. - 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>

##### • Периодические издания:

- - **Физиология человека** [Электронный ресурс] : науч. журнал / Рос. акад. наук. - Москва, 2019-2022. - Изд. с 1975 г. - URL : <https://dlib.eastview.com/browse/publication/79326> . - Текст : электронный. - ISSN 0131-1646.

**Медицина** и организация здравоохранения [Электронный ресурс] / учредитель ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России, Фонд «Здоровые дети - будущее страны». - Санкт-Петербург, 2016-2023. - Выходит 4 раза в год; Издаётся с 2016 г. - URL : <https://elibrary.ru/contents.asp?id=38524054>. - Открытый доступ ELIBRARY. - Текст : элек-

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

тронный. - ISSN 2658-4212.

**Клиническая медицина** [Электронный ресурс] : ежемес. науч.-практ. журнал. - Москва, 2017- 2022. - Вкл. в перечень науч. изд., рек. ВАК. - URL : <https://dlib.eastview.com/browse/publication/42247>. - Текст : электронный. - ISSN 0023-2149.

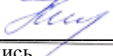
- **Сестринское дело** / Учредитель: ООО "Современное сестринское дело". - Москва, 1995-1996, 2003-2023. - Изд. 1 раз в 2 месяца, 1995-2004; изд. 4 раза в полугодие, 2005, № 1. - ISSN 1814-4322.

- **Медицина** [Электронный ресурс] / учредитель ООО "Инновационные социальные проекты". - Москва, 2013-2023. - Выходит 4 раза в год; Издается с 2013 г. - URL : <https://elibrary.ru/contents.asp?titleid=37690>. - Открытый доступ ELIBRARY. - Текст : электронный. - ISSN 2308-9113.

#### • Учебно-методические:

Генетика человека с основами медицинской генетики: Специальность 31.02.02 Акушерское дело: методические рекомендации для студентов / Л. И. Крюкова; УлГУ, Мед. колледж им. А. Л. Поленова. - 2023. - Неопубликованный ресурс. - URL: <http://lib.ulsu.ru/MegaPro/Download/MObject/14535>. - Режим доступа: ЭБС УлГУ. - Текст : электронный.

Согласовано:

Ведущий специалист НБ УлГУ/Носова Т.Б. /  / \_\_\_\_\_ 2023 г  
Должность сотрудника научной библиотеки ФИО подпись дата

### Информационные справочные системы современных информационно-коммуникационных технологий

Профессиональные базы данных, информационно-справочные системы:

#### 1. Электронно-библиотечные системы:

1.1. Цифровой образовательный ресурс IPRsmart: электронно-библиотечная система: сайт/ООО Компания «Ай Пи Ар Медиа». - Саратов, [2023]. – URL: <http://www.iprbookshop.ru>. – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст: электронный.

1.2. Образовательная платформа ЮРАЙТ : образовательный ресурс, электронная библиотека: сайт /ООО Электронное издательство «ЮРАЙТ». – Москва, [2023]. - URL: <https://uraйт.ru>. – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст: электронный.


1.3. База данных «Электронная библиотека технического ВУЗа (ЭБС «Консультант студента»): электронно-библиотечная система: сайт /ООО «Политехресурс». – Москва, [2023]. – URL: <https://www.studentlibrary.ru/cgi-bin/mb4x>. – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст: электронный.

1.4. Консультант врача. Электронная медицинская библиотека : база данных : сайт /ООО «Высшая школа организации и управления здравоохранением-Комплексный медицинский консалтинг». – Москва, [2023]. – URL: <https://www.rosmedlib.ru>. – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст: электронный.

1.5. Большая медицинская библиотека: электронно-библиотечная система: сайт /ООО «Букап». – Томск, [2023]. – URL: <https://www.books-up.ru/ru/library/> . – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст: электронный.

1.6. ЭБС Лань: электронно-библиотечная система: сайт /ООО ЭБС «Лань». – Санкт-Петербург, [2023]. – URL: <https://e.lanbook.com>. – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст: электронный.

1.7. ЭБС Znanium.com: электронно-библиотечная система: сайт / ООО «Знаниум». - Москва, [2023]. - URL: <http://znanium.com> . – Режим доступа: для зарегистрир. пользовате-

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

лей. - Текст: электронный.

**2. КонсультантПлюс** [Электронный ресурс]: справочная правовая система. /ООО «Консультант Плюс» - Электрон. дан. - Москва: КонсультантПлюс, [2023].

**3. Базы данных периодических изданий:**

3.1. eLIBRARY.RU: научная электронная библиотека: сайт /ООО «Научная Электронная Библиотека». – Москва, [2023]. – URL: <http://elibrary.ru>. – Режим доступа: для авториз. пользователей. – Текст: электронный

3.2. Электронная библиотека «Издательского дома «Гребенников» (Grebinnikon): электронная библиотека /ООО ИД «Гребенников». – Москва, [2023]. – URL: <https://id2.action-media.ru/Personal/Products>. – Режим доступа: для авториз. пользователей. – Текст: электронный.

**4. Федеральная государственная информационная система «Национальная электронная библиотека»:** электронная библиотека: сайт / ФГБУ РГБ. – Москва, [2023]. – URL: <https://нэб.рф>. – Режим доступа: для пользователей научной библиотеки. – Текст: электронный.

**5. Российское образование:** федеральный портал /учредитель ФГАУ «ФИЦТО». – URL: <http://www.edu.ru>. – Текст: электронный.

**6. Образовательные ресурсы УлГУ:**

6.1. Электронная библиотека УлГУ: модуль АБИС Мега-ПРО / ООО «Дата Экспресс». – URL: <http://lib.ulsu.ru/MegaPro/Web>. – Режим доступа: для пользователей научной библиотеки. – Текст: электронный.

6.2. Образовательный портал УлГУ. – URL: <http://edu.ulsu.ru>. – Режим доступа: для зарегистр. пользователей. – Текст: электронный.


**7. Программное обеспечение:**

- ОС Microsoft Windows
- Microsoft Office
- «МойОфис Стандартный»

Согласовано:

Инженер ведущий / Щуренко Ю.В. /  / \_\_\_\_\_  
Должность сотрудника УИИТ ФИО подпись дата



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

### **3.3. Специальные условия для обучающихся с ОВЗ**


В случае необходимости, обучающимся из числа лиц с ограниченными возможностями здоровья (по заявлению обучающегося) могут предлагаться одни из следующих вариантов восприятия информации с учетом их индивидуальных психофизических особенностей:

– для лиц с нарушениями зрения: в печатной форме увеличенным шрифтом; в форме электронного документа; в форме аудиофайла (перевод учебных материалов в аудиоформат); в печатной форме на языке Брайля; индивидуальные консультации с привлечением тифло-сурдопереводчика; индивидуальные задания и консультации.

– для лиц с нарушениями слуха: в печатной форме; в форме электронного документа; 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.

В случае необходимости использования в учебном процессе частично/исключительно дистанционных образовательных технологий, организация работы ППС с обучающимися с ОВЗ и инвалидами предусматривается в электронной информационно-образовательной среде с учетом их индивидуальных психофизических особенностей.


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

#### 4. САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА ОБУЧАЮЩИХСЯ

Содержание, требования, условия и порядок организации самостоятельной работы обучающихся с учетом формы обучения определяются в соответствии с «Положением об организации самостоятельной работы обучающихся», утвержденным Ученым советом УлГУ (протокол № 8/268 от 26.03.2019 г.).

**Форма обучения - очная**

Название разделов и тем	Виды самостоятельной работы	Объем в часах	Форма контроля
<b>Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности</b>		<b>0,5</b>	
<b>Тема 1.3.</b> Биохимические основы наследственности.	1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Решение задач с использованием кодовых таблиц по составу аминокислот.	<b>0,5</b>	- устный опрос - письменный опрос - решение задач
<b>Раздел 2. Закономерности наследования признаков</b>		<b>1,5</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.	<b>1</b>	- устный опрос - письменный опрос - решение задач
<b>Тема 2.3.</b> Наследственные свойства крови.	1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Решение задач, моделирующих наследственные свойства крови по системе АВО и резус систем.	<b>0,5</b>	- устный опрос - письменный опрос - решение задач

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

## 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.

Результаты обучения	Основные показатели оценки результата	Формы, методы контроля и оценки результатов обучения
<p><b>Усвоенные знания:</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>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- полное раскрытие понятий и точность употребления научных терминов, применяемых в генетике;</li> <li>- демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний.</li> </ul>	<p>Экспертная оценка результатов усвоения знаний в рамках текущего контроля:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- при устном и письменном опросе;</li> <li>- при выполнении практических заданий;</li> <li>- при решении ситуационных задач.</li> </ul> <p>Текущий контроль:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- устный опрос.</li> <li>- письменный опрос,</li> <li>- решения задач.</li> </ul> <p>Промежуточная аттестация:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- дифференцированный зачёт.</li> </ul>
<p><b>Освоенные умения:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <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> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- демонстрация способности прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стандартных символов;</li> <li>- проведение опроса и консультирования пациентов в соответствии с принятыми правилами.</li> </ul>	<p>Экспертная оценка при выполнении практических заданий</p>

Разработчик Крюкова преподаватель Крюкова Людмила Ивановна  
подпись должность Ф.И.О.