

Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Новгородский государственный университет имени Ярослава Мудрого»

ИНСТИТУТ МЕДИЦИНСКОГО ОБРАЗОВАНИЯ

МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ

УТВЕРЖДАЮ

Директор колледжа

Н.А. Лебедева

(подпись)

20 23 года



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.03 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Специальность

31.02.01 Лечебное дело

Квалификация выпускника: фельдшер

Согласовано:

Заместитель директора по УМ и ВР
И.М. Алексеева

(подпись)

« 31 » 08 2023 г.

Разработчик:

Преподаватель,
кандидат биологических наук
Н.А. Лебедева

(подпись)

« 27 » 08 2023 г.

Рассмотрена:

Предметной (цикловой) комиссией
преподавателей общепрофессиональных
дисциплин

Протокол № 1
от «31» 08 2023 г.

Председатель предметной (цикловой)
комиссии

 Н.В. Шерышова
(подпись)

Разработана на основе Федерального
государственного образовательного
стандарта по специальности среднего
профессионального образования
31.02.01 Лечебное дело
Приказ Министерства просвещения РФ
(Минпросвещения России)
от «04» июля 2022 г. № 526

СОДЕРЖАНИЕ

1	ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	4
1.1	Область применения рабочей программы.....	4
1.2	Место учебной дисциплины в структуре образовательной программы.....	4
1.3	Цели и задачи учебной дисциплины – требования к результатам освоения учебной дисциплины.....	4
1.4	Перечень формируемых компетенций.....	5
1.5	Рекомендуемое количество часов на освоение учебной дисциплины.....	17
2	СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	18
2.1	Объём учебной дисциплины и виды учебной работы.....	18
2.2	Тематический план и содержание учебной дисциплины.....	19
2.3	Методические рекомендации по организации изучения дисциплины.....	23
3	УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ.....	25
3.1	Требования к материально-техническому обеспечению.....	25
3.2	Учебно-методическое обеспечение дисциплины.....	25
4	КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	29
4.1	Структура фонда оценочных средств.....	29
4.2	Рекомендации по использованию оценочных средств.....	30
5	ЛИСТ ВНЕСЕНИЯ ИЗМЕНЕНИЙ.....	41

1 ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1 Область применения рабочей программы

Рабочая программа учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к обязательной части образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 06 ОК 07 ОК 09.

Рабочая программа учебной дисциплины может быть использована при организации проектной деятельности, подготовке мастер классов, профориентационных мероприятий.

1.2 Место учебной дисциплины в структуре образовательной программы

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к общепрофессиональному учебному циклу, изучается на II курсе в 4 семестре.

1.3 Цели и задачи учебной дисциплины – требования к результатам освоения учебной дисциплины

В результате освоения учебной 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

В результате освоения учебной 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.

1.4 Перечень формируемых компетенций

Код компетенции	Формулировка компетенции	Навыки, умения, знания
ОК 01	Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам;	Умения: распознавать задачу и/или проблему в профессиональном и/или социальном контексте; анализировать задачу и/или проблему и выделять её составные части; определять этапы решения задачи; выявлять и эффективно искать информацию, необходимую для решения задачи и/или проблемы; составлять план действия; определять необходимые ресурсы; владеть актуальными методами работы в профессиональной и смежных сферах; реализовывать составленный план; оценивать результат и последствия своих действий (самостоятельно или с помощью наставника) Знания: актуальный профессиональный и социальный контекст, в котором приходится работать и жить; основные источники информации и ресурсы для решения задач и проблем в профессиональном и/или социальном контексте; алгоритмы выполнения работ в профессиональной и смежных областях; методы работы в профессиональной и смежных сферах; структуру плана для решения задач; порядок оценки результатов решения задач профессиональной деятельности.
ОК 02	Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации, информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности	Умения: определять задачи для поиска информации; определять необходимые источники информации; планировать процесс поиска; структурировать получаемую информацию; выделять наиболее значимое в перечне информации; оценивать практическую значимость результатов поиска; оформлять результаты поиска, применять средства информационных технологий для решения профессиональных задач; использовать современное программное обеспечение; использовать различные цифровые средства для решения профессиональных задач.

		Знания: номенклатура информационных источников, применяемых в профессиональной деятельности; приемы структурирования информации; формат оформления результатов поиска информации, современные средства и устройства информатизации; порядок их применения и программное обеспечение в профессиональной деятельности, в том числе с использованием цифровых средств.
ОК 04	Эффективно взаимодействовать и работать в коллективе и команде;	Умения: определять актуальность нормативно-правовой документации в профессиональной деятельности; применять современную научную профессиональную терминологию; определять и выстраивать траектории профессионального развития и самообразования; выявлять достоинства и недостатки коммерческой идеи; презентовать идеи открытия собственного дела в профессиональной деятельности; оформлять бизнес-план; рассчитывать размеры выплат по процентным ставкам кредитования; определять инвестиционную привлекательность коммерческих идей в рамках профессиональной деятельности; презентовать бизнес-идею; определять источники финансирования Знания: содержание актуальной нормативно-правовой документации; современная научная и профессиональная терминология; возможные траектории профессионального развития и самообразования; основы предпринимательской деятельности; основы финансовой грамотности; правила разработки бизнес-планов; порядок выстраивания презентации; кредитные банковские продукты
ОК 05	Осуществлять устную и письменную коммуникацию на государственном языке Российской Федерации с учетом особенностей социального и культурного контекста;	Умения: грамотно излагать свои мысли и оформлять документы по профессиональной тематике на государственном языке, проявлять толерантность в рабочем коллективе Знания: особенности социального и культурного контекста; правила оформления документов и построения устных сообщений
ОК 06	Проявлять гражданско-патриотическую позицию, демонстрировать осознанное поведение на основе традиционных общечеловеческих ценностей, в том числе с учетом гармонизации	Умения: описывать значимость своей специальности; применять стандарты антикоррупционного поведения Знания: сущность гражданско-патриотической позиции, общечеловеческих ценностей; значимость профессиональной деятельности по специальности; стандарты антикоррупционного поведения и последствия его нарушения

	межнациональных и межрелигиозных отношений, применять стандарты антикоррупционного поведения;	
ОК 07	Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях;	Умения: соблюдать нормы экологической безопасности; определять направления ресурсосбережения в рамках профессиональной деятельности по специальности, осуществлять работу с соблюдением принципов бережливого производства; организовывать профессиональную деятельность с учетом знаний об изменении климатических условий региона. Знания: правила экологической безопасности при ведении профессиональной деятельности; основные ресурсы, задействованные в профессиональной деятельности; пути обеспечения ресурсосбережения; принципы бережливого производства; основные направления изменения климатических условий региона.
ОК 09	Пользоваться профессиональной документацией на государственном и иностранном языках.	Умения: понимать общий смысл четко произнесенных высказываний на известные темы (профессиональные и бытовые), понимать тексты на базовые профессиональные темы; участвовать в диалогах на знакомые общие и профессиональные темы; строить простые высказывания о себе и о своей профессиональной деятельности; кратко обосновывать и объяснять свои действия (текущие и планируемые); писать простые связные сообщения на знакомые или интересующие профессиональные темы Знания: правила построения простых и сложных предложений на профессиональные темы; основные общеупотребительные глаголы (бытовая и профессиональная лексика); лексический минимум, относящийся к описанию предметов, средств и процессов профессиональной деятельности; особенности произношения; правила чтения текстов профессиональной направленности
ПК 2.1.	Проводить обследование пациентов с целью диагностики неосложненных острых заболеваний и (или) состояний, хронических	Навыки: ведения амбулаторного приема и посещение пациентов на дому; сбора жалоб, анамнеза заболевания и анамнеза жизни у пациентов (их законных представителей);

	заболеваний и их обострений, травм, отравлений.	проведения осмотра, физикального и функционального обследования пациента, оценка состояния здоровья пациента; формулирования предварительного диагноза, основанного на результатах анализа жалоб, анамнеза и данных объективного обследования пациента; составления плана обследования пациента, а также направление пациента для его прохождения; интерпретации информации, полученной от пациента, результатов физикального обследования, результатов инструментальных и лабораторных обследований, с учетом возрастных особенностей и наличия заболеваний проведения диагностики и дифференциальной диагностики заболеваний и (или) состояний хронических заболеваний и их обострений, травм, отравлений; направления пациента для консультаций к участковому врачу-терапевту, врачу общей практики (семейному врачу), участковому врачу-педиатру и врачам-специалистам; проведения осмотра беременных женщин в случае физиологически протекающей беременности и направления на пренатальный скрининг для формирования групп риска по хромосомным нарушениям и врожденным аномалиям (порокам развития) у плода; определения медицинских показаний для оказания первичной медико-санитарной помощи, скорой медицинской помощи, а также паллиативной помощи; выявления предраковых заболеваний и злокачественных новообразований, визуальных и пальпаторных локализаций и направление пациентов с подозрением на злокачественное образование и с предраковыми заболеваниями в первичный онкологический кабинет медицинской организации в соответствии с порядком оказания медицинской помощи населению по профилю "онкология". Умения: осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания у пациентов (их законных представителей); интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов (их
--	---	---

		законных представителей); оценивать анатомо-функциональное состояние органов и систем организма пациента с учетом возрастных особенностей; проводить физикальное обследование пациента, включая: осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию оценивать состояние пациента; оценивать анатомо-функциональное состояние органов и систем организма пациента с учетом возрастных особенностей и заболевания, проводить: общий визуальный осмотр пациента, осмотр полости рта, осмотр верхних дыхательных путей с использованием дополнительных источников света, шпателя и зеркал, измерение роста, измерение массы тела, измерение основных анатомических окружностей, измерение окружности головы, измерение окружности грудной клетки, измерение толщины кожной складки (пликометрия); проводить осмотр беременных женщин и направлять на пренатальный скрининг в случае физиологически протекающей беременности для формирования групп риска по хромосомным нарушениям и врожденным аномалиям (порокам развития) у плода; интерпретировать и анализировать результаты физикального обследования с учетом возрастных особенностей и заболевания: термометрию общую, измерение частоты дыхания, измерение частоты сердцебиения, исследование пульса, исследование пульса методом мониторингирования, измерение артериального давления на периферических артериях, суточное мониторирование артериального давления, регистрацию электрокардиограммы, прикроватное мониторирование жизненных функций и параметров, оценку поведения пациента с психическими расстройствами; проводить диагностику неосложненных острых заболеваний и (или) состояний, хронических
--	--	--

		заболеваний и их обострений, травм, отравлений у взрослых и детей; выявлять пациентов с повышенным риском развития злокачественных новообразований, с признаками предраковых заболеваний и злокачественных новообразований и направлять пациентов с подозрением на злокачественную опухоль и с предраковыми заболеваниями в первичный онкологический кабинет медицинской организации в соответствии с порядком оказания медицинской помощи населению по профилю "онкология"; обосновывать и планировать объем инструментальных и лабораторных исследований с учетом возрастных особенностей и наличия заболеваний; интерпретировать и анализировать результаты инструментальных и лабораторных обследований с учетом возрастных особенностей и наличия заболеваний; обосновывать необходимость направления пациентов к участковому врачу-терапевту, врачу общей практики (семейному врачу), участковому врачу-педиатру и врачам-специалистам с учетом возрастных особенностей и наличия заболеваний; Определять медицинские показания для оказания медицинской помощи с учетом возрастных особенностей; формулировать предварительный диагноз в соответствии с международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем. Знания: клиническое значение и методику сбора жалоб и анамнеза у пациентов или их законных представителей; закономерности функционирования здорового организма человека с учетом возрастных особенностей и механизмы обеспечения здоровья с позиции теории функциональных систем; особенности регуляции функциональных систем организма человека при патологических процессах; правила и цели проведения амбулаторного приема и активного посещения пациентов на дому; клиническое значение методики проведения медицинских осмотров и обследования
--	--	---

		пациента; методика расспроса, осмотра пациента с учетом возрастных особенностей и заболевания; клинические признаки и методы диагностики заболеваний и (или) состояний у детей и взрослых, протекающих без явных признаков угрозы жизни и не требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме; клиническое значение основных методов лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов; признаки физиологически нормально протекающей беременности; этиологию, патогенез, клиническую картину, дифференциальную диагностику, особенности течения, осложнения и исходы наиболее распространенных острых и хронических заболеваний и (или) состояний; международную статистическую классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем; медицинские показания к оказанию первичной медико-санитарной помощи в амбулаторных условиях или в условиях дневного стационара; медицинские показания и порядок направления пациента на консультации к участковому врачу-терапевту, врачу общей практики (семейному врачу), участковому врачу-педиатру и врачам-специалистам; медицинские показания к оказанию специализированной медицинской помощи в стационарных условиях.
ПК 4.1.	Участвовать в организации и проведении диспансеризации населения фельдшерского участка различных возрастных групп и с различными заболеваниями.	Навыки: выполнения работы по организации и проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации населения, прикрепленного к фельдшерскому участку; выявления курящих лиц, лиц, избыточно потребляющих алкоголь, а также употребляющих наркотические средства и психотропные вещества без назначения врача, с высоким риском развития болезней, связанных с указанными факторами; составления плана диспансерного наблюдения за пациентами с хроническими заболеваниями, в том числе по профилю «онкология», с целью коррекции проводимого лечения и плана диспансерного наблюдения;

		проведения работы по организации диспансерного наблюдения за пациентами с высоким риском хронических неинфекционных заболеваний и с хроническими заболеваниями, в том числе с предраковыми заболеваниями, с целью коррекции проводимого лечения и плана диспансерного наблюдения; проведения неспецифических и специфических мероприятий по профилактике неинфекционных заболеваний и коррекции факторов риска их развития, снижению детской и материнской смертности; проведения обязательных предсменных, предрейсовых, послесменных, послерейсовых медицинских осмотров отдельных категорий работников; проведения динамического наблюдения беременных женщин, новорожденных, грудных детей, детей старшего возраста; выполнения работ по диспансеризации детей-сирот, оставшихся без попечения родителей, в том числе усыновленных (удочеренных), принятых под опеку (попечительство) в приемную или патронатную семью; проведения диспансерного наблюдения за лицами с высоким риском развития заболеваний, а также страдающими хроническими инфекционными и неинфекционными заболеваниями и (или) состояниями; диспансерного наблюдения женщин в период физиологически протекающей беременности с целью предупреждения прерывания беременности (при отсутствии медицинских и социальных показаний) и с целью ее сохранения, профилактики и ранней диагностики возможных осложнений беременности, родов, послеродового периода и патологии новорожденных. Умения: проводить учет населения, прикрепленного к фельдшерскому участку; проводить санитарно-просветительную работу на уровне семьи, организованного коллектива о целях и задачах, объеме и порядке прохождения диспансеризации, профилактического медицинского осмотра, в том числе несовершеннолетних в образовательных организациях; составлять списки граждан и план проведения профилактического медицинского осмотра и
--	--	--

		диспансеризации определенных групп взрослого населения и несовершеннолетних с учетом возрастной категории и проводимых обследований; проводить профилактические медицинские осмотры населения, в том числе несовершеннолетних; организовывать и проводить диспансеризацию населения, прикрепленного к фельдшерскому участку; проводить динамическое наблюдение новорожденных и беременных женщин; проводить антропометрию, расчет индекса массы тела, измерение артериального давления, определение уровня холестерина и уровня глюкозы в крови экспресс – методом, измерение внутриглазного давления бесконтактным способом, осмотр, включая взятие мазка (соскоба) с поверхности шейки матки (наружного маточного зева и цервикального канала на цитологическое исследование; проводить индивидуальное и групповое профилактическое консультирование; организовывать и проводить диспансерное наблюдение за лицами с высоким риском развития заболевания, страдающими хроническими инфекционными и неинфекционными заболеваниями и (или) состояниями; определять факторы риска хронических неинфекционных заболеваний на основании диагностических критериев; определять относительный сердечно-сосудистый риск среди населения, прикрепленного к фельдшерскому участку; проводить работу по организации диспансерного наблюдения за пациентами с хроническими заболеваниями, в том числе с предраковыми заболеваниями, с целью коррекции проводимого лечения и плана диспансерного наблюдения; осуществлять диспансерное наблюдение за лицами, отнесенными по результатам профилактического медицинского осмотра и диспансеризации ко II группе здоровья, имеющими высокий или очень высокий суммарный сердечно-сосудистый риск; организовывать и проводить диспансерное наблюдение женщин в период физиологически протекающей беременности; проводить опрос (анкетирование), направленный на выявление хронических
--	--	---

		неинфекционных заболеваний, факторов риска их развития, потребления без назначения врача наркотических средств и психотропных веществ, курения, употребления алкоголя и его суррогатов; выявлять курящих лиц и лиц, избыточно потребляющих алкоголь, а также потребляющих наркотические средства и психотропные вещества без назначения врача; проводить обязательные предсменные, предрейсовые, послесменные, послерейсовые медицинские осмотры отдельных категорий работников в установленном порядке; проводить оценку мер эффективности профилактического медицинского осмотра и диспансеризации на фельдшерском участке в соответствии с критериями эффективности; заполнять медицинскую документацию по результатам диспансеризации (профилактических медицинских осмотров), в том числе в форме электронного документа. Знания: нормативно-правовые документы, регламентирующие порядок проведения профилактических и иных медицинских осмотров, диспансеризации различных возрастных групп населения; виды медицинских осмотров, правила проведения медицинских осмотров с учетом возрастных особенностей в соответствии с нормативными правовыми актами; порядок проведения профилактического медицинского осмотра и диспансеризации Определенных групп взрослого населения, роль и функции фельдшера в проведении профилактического медицинского осмотра и диспансеризации населения; диагностические критерии факторов риска заболеваний и (или) состояний, повышающих вероятность развития хронических инфекционных заболеваний, с учетом возрастных особенностей; правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования; порядок проведения диспансерного наблюдения, профилактических, лечебных, реабилитационных и оздоровительных мероприятий с учетом факторов риска развития инфекционных заболеваний, диагностические
--	--	--

		критерии факторов риска; порядок проведения диспансерного наблюдения с учетом факторов риска развития неинфекционных заболеваний, диагностические критерии факторов риска; порядок проведения обязательных предсменных, предрейсовых, послесменных, послерейсовых медицинских осмотров отдельных категорий работников; основные критерии эффективности диспансеризации взрослого населения; методы выявления курящих и лиц, избыточно потребляющих алкоголь, а также лиц, потребляющих наркотические средства и психотропные вещества без назначения врача.
ПК 4.4.	Организовывать среду, отвечающую действующим санитарным правилам и нормам.	Навыки: соблюдения санитарно-эпидемиологических правил и нормативов медицинской организации по профилактике инфекций, связанных с оказанием медицинской помощи; обеспечения личной и общественной безопасности при обращении с медицинскими отходами; проведения под руководством врача комплекса профилактических, противоэпидемических и санитарно-гигиенических мероприятий, направленных на снижение инфекционной и паразитарной заболеваемости, травматизма на работе и в быту; извещения организации государственного санитарно-эпидемиологического надзора об инфекционных, паразитарных и профессиональных заболеваниях, отравлениях населения и выявленных нарушениях санитарно-гигиенических требований; направления пациента с инфекционным заболеванием в медицинскую организацию для оказания медицинской помощи; проведения профилактических и санитарно-противоэпидемических мероприятий при регистрации инфекционных заболеваний, в том числе по назначению врача-эпидемиолога. Умения: организовывать и проводить санитарно-противоэпидемические (профилактические) и ограничительные (карантинные) мероприятия при выявлении инфекционных заболеваний во взаимодействии с врачом-эпидемиологом; соблюдать санитарные правила при обращении с медицинскими отходами, проводить экстренные профилактические мероприятия при

		возникновении аварийных ситуаций с риском инфицирования медицинского персонала; проводить осмотр и динамическое наблюдение отдельных групп населения при выявлении или угрозе возникновения эпидемии инфекционного заболевания, больных инфекционным заболеванием, контактных с ними лиц и лиц, подозрительных на инфекционное заболевание, по месту жительства, учебы, работы и реконвалесцентов инфекционных заболеваний, информировать врача кабинета инфекционных заболеваний; применять меры индивидуальной защиты пациентов и медицинских работников от инфицирования, соблюдать принцип индивидуальной изоляции, правила асептики и антисептики, организовать комплекс мероприятий по дезинфекции и стерилизации технических средств и инструментов, медицинских изделий. Знания: правила и порядок санитарно-противоэпидемических, профилактических мероприятий в целях предупреждения возникновения и распространения инфекционных заболеваний в соответствии с нормативными актами; порядок проведения санитарно-противоэпидемических мероприятий в случае возникновения очага инфекции, в том числе карантинных мероприятий при выявлении особо Опасных(карантинных) инфекционных заболеваний; санитарно-эпидемиологические правила и требования к медицинским организациям, осуществляющим медицинскую деятельность; подходы и методы многоуровневой профилактики инфекций, связанных с оказанием медицинской помощи; медицинские показания для стационарного наблюдения и лечения по виду инфекционного заболевания и тяжести состояния пациента; санитарные правила обращения с медицинскими отходам, комплекс экстренных профилактических мероприятий при возникновении аварийных ситуаций с риском инфицирования медицинских работников.
--	--	---

ПК 6.7.	Осуществлять защиту персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну.	Навыки: использования Примерная в работе персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну. Умения: использовать в работе персональные данные пациентов и сведениями, составляющие врачебную тайну. Знания: основы законодательства Российской Федерации о защите персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну.
---------	---	--

1.5 Рекомендуемое количество часов на освоение учебной дисциплины

Учебная нагрузка обучающегося всего **36** часов, в том числе:

- самостоятельная работа 2 часа
- в форме практической подготовки 18 часов.

2 СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1 Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов
Учебная нагрузка по дисциплине (всего)	54
в том числе:	
теоретические занятия	18
<i>в том числе самостоятельная работа обучающегося</i> <i>Составление и анализ родословной. Установление степени генетического риска</i>	2
практические занятия	18
<i>в том числе практическая подготовка</i>	18
<i>Итоговая аттестация в форме Экзамена устного</i>	18

2.2 Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические занятия, самостоятельная работа обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4
Раздел 1. Основы генетики		2	
Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики	Содержание учебного материала 1. Краткая история развития медицинской генетики. 2. Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. 3. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. 4. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 06 ОК 07 ОК 09 ПК 2.1. ПК 4.1 ПК 4.4 ПК 6.7
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности		8	
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала 1. Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки. 2. Прокариотические и эукариотические клетки. Общий план строения эукариотической клетки. 3. Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки. 4. Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип». 5. Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 06 ОК 07 ОК 09 ПК 2.1. ПК 4.1 ПК 4.4 ПК 6.7
	Практическое занятие № 1 Основные типы деления эукариотической клетки. Гаметогенез. Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, мейоз, амитоз). Биологическая роль разных типов деления. Гаметогенез (овогенез, сперматогенез).	2	
	<i>В том числе практическая подготовка</i>	2	

Тема 2.2. Биохимические основы наследственности	Содержание учебного материала 1.Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. 2.Сохранение информации от поколения к поколению. 3.Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена. 4.Состав и структура нуклеотида. Универсальность, индивидуальная специфичность структур ДНК, определяющих ее способность кодировать, хранить, воспроизводить генетическую информацию. 5.Репликация ДНК, роль ферментов, чередование экзонов и интронов в структуре генов. 6.Транскрипция, трансляция, элонгация. Синтез белка как молекулярная основа самообновления. 7.Генетический код его универсальность, специфичность.	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 06 ОК 07 ОК 09 ПК 2.1. ПК 4.1 ПК 4.4 ПК 6.7
	Практическое занятие № 2 Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям	2	
	<i>В том числе практическая подготовка</i>	2	
	Раздел 3. Закономерности наследования признаков	10	
Тема 3.1. Типы наследования признаков	Содержание учебного материала 1. Законы наследования Я. Г. Менделя. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Сущность законов наследования признаков у человека. 2.Типы и закономерности наследования признаков у человека. 3.Генотип и фенотип. 4.Виды взаимодействия генов. 5.Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия 6. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. 7. Генетическое определение групп крови и резус – фактора	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 06 ОК 07 ОК 09 ПК 2.1. ПК 4.1 ПК 4.4 ПК 6.7

	Практическое занятие № 3, 4 Наследование менделирующих признаков у человека. Сцепленное с полом наследование. Решение задач. Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Система АВО, резус система. Выявления причин возникновения резус-конфликта матери и плода. Решение задач.	4	
	<i>В том числе практическая подготовка</i>	4	
Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез.	Содержание учебного материала 1. Основные виды изменчивости. 2. Причины мутационной изменчивости. 3. Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез. 4. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 06 ОК 07 ОК 09 ПК 2.1. ПК 4.1 ПК 4.4 ПК 6.7
	Практическое занятие № 5 Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней. Работа с обучающими и контролирующими пособиями.	2	
	<i>В том числе практическая подготовка</i>	2	
Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости		8	
Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости	Содержание учебного материала	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 06 ОК 07 ОК 09 ПК 2.1. ПК 4.1 ПК 4.4 ПК 6.7
	1. Методы изучения наследственности и изменчивости. 2. Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, популяционно-статистический, иммуногенетический методы.		
	Практические занятия № 6, 7 Генеалогический метод. Составление и анализ родословных схем. Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом. Цитогенетический метод. Кариотипирование.		
	<i>В том числе практическая подготовка</i>		
	Самостоятельная работа обучающихся	2	

Раздел 5. Наследственность и патология		8	
Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация	Содержание учебного материала		
	1.Классификация наследственных болезней. 2.Аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с полом заболевания. 3.Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. 4.Мультифакториальные заболевания. 5.Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний.	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 06 ОК 07 ОК 09 ПК 2.1. ПК 4.1 ПК 4.4 ПК 6.7
	Практическое занятие № 8 № 9 Изучение хромосомных и генных заболеваний. Причины возникновения хромосомных и генных заболеваний. Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Клинические проявления мультифакториальных заболеваний.	4	
	<i>В том числе практическая подготовка</i>	4	
Тема 5.2. Медико- генетическое консультирование	Содержание учебного материала		
	1 Виды профилактики наследственных заболеваний. 2. Показания к медико-генетическому консультированию (МГК). 3.Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. 4.Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг.	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 06 ОК 07 ОК 09 ПК 2.1. ПК 4.1 ПК 4.4 ПК 6.7
Промежуточная аттестация		18	
Экзамен устный			
Всего:		54	

2.3 Методические рекомендации по организации изучения дисциплины

Методические рекомендации устанавливают порядок и методику изучения теоретического и практического материала дисциплины. Методические рекомендации составляются по каждому виду учебной работы.

2.3.1 Методические рекомендации по теоретической части дисциплины

Теоретическая часть дисциплины направлена на формирование системы знаний о Генетике человека с основами медицинской генетики.

Основное содержание теоретической части излагается преподавателем на лекционных занятиях, а также усваивается студентами при знакомстве с дополнительной литературой, которая предназначена для более глубокого овладения знаниями основных разделов дисциплины. Очень важным в процессе освоения дисциплины является собственное знакомство студентов с теоретическими знаниями по теме дисциплины в процессе подготовки к практическим занятиям. В качестве активных и интерактивных форм проведения занятий рекомендуется использовать материалы, представленные преподавателем на курсе дистанционного обучения (ДО). Курс дистанционного обучения содержит лекции, презентации, дополнительные материалы, ссылки на видео, репетиционная тестовая база, аудиторный контроль, проверочные тесты по практическим занятиям.

Подобный подход способствует более полному и глубокому усвоению информации, овладению необходимыми компетенциями, приобретению практического опыта.

2.3.2 Методические рекомендации по организации практических занятий

Цель практических занятий – овладение навыками и умениями использования теоретического знания применительно к особенностям изучаемой дисциплины.

В организации практических занятий реализуется принцип как самостоятельной, так и совместной деятельности. При проведении групповых практических занятий обучающиеся учатся работать в коллективе, принимать совместные решения, искать пути совместного решения практических задач. Такое проведение занятий обеспечивает контроль усвоения знаний и развитие практических навыков студентов.

Во время практических занятий студенты выполняют задания в Рабочей тетради разработанной преподавателем. Задания в рабочей тетради выполняются на занятии. К каждому практическому занятию студенты заполняют контрольные вопросы в тетради.

В целях реализации компетентностного подхода при преподавании учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» используются современные образовательные технологии: информационные технологии (компьютерные презентации), технологии развивающего обучения, технологии проблемного обучения (проблемное изложение, эвристическая беседа, исследовательский метод. В сочетании с самостоятельной работой обучающихся для формирования и развития общих компетенций применяются активные и интерактивные формы проведения занятий (групповая консультация, разбор конкретных ситуаций, групповая дискуссия).

Для проведения текущего контроля знаний и умений используется тестовый контроль (3 аудиторных среза). За работу на каждом практическом занятии студент получает оценку, которая складывается из выполнения задач в рабочей тетради и устного ответа на контрольные вопросы либо результата проверочного теста.

При изучении дисциплины (модуля) студенты ориентируются на чтение специальной литературы, изучение электронных учебных пособий (представлены на сайте ДО. Современное понимание учебного процесса и осмысление изучаемого предмета

предполагает применение новых методик преподавания, в частности, применение компьютерных технологий (персональных компьютеров с доступом в интернет), дистанционного обучения, интерактивных форм занятий.

Практические занятия в большинстве своем строятся следующим образом:

- 20% занятия преподаватель дает задание студентам, объясняя в зависимости от поставленных задач методы и приемы для его выполнения;
- 70% аудиторного времени – самостоятельное решение задач студентами или коллективное выполнение упражнений и представление результатов в группе;
- 10% аудиторного времени в конце текущего занятия – анализ результатов, разбор типовых ошибок, допущенных при решении задач, подведение итогов выполнения упражнений.

Все виды работы и методики направлены на формирование у студентов устойчивых навыков профессиональной подготовки, выработку умений применения теоретических знаний в практической деятельности.

2.3.3 Методические рекомендации по самостоятельной работе студентов

В рамках учебной дисциплины предусматривается как аудиторная самостоятельная работа студентов (2 часа). При изучении дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики выполняется работа по составлению родословной своей семьи.

2.3.4 Методические рекомендации по практической подготовке студентов

Практическая подготовка по дисциплине Генетика человека с основами медицинской генетики организуется путем выполнения заданий на практических занятиях, ориентированных на последующую трудовую деятельность в системе здравоохранения.

3 УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1 Требования к материально-техническому обеспечению дисциплины

Реализация учебной дисциплины требует наличия:

учебного кабинета Генетики человека с основами медицинской генетики

Оборудование учебного кабинета: Генетики человека с основами медицинской генетики

Технические средства обучения: компьютер, мультимедиапроектор, экран.

Учебно-наглядные пособия презентации подготовленные преподавателем.

Специализированная мебель учебные парты, учебные стулья, рабочий стол преподавателя, стул преподавателя.

3.2 Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

а) Основная литература

1. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2022. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/490960> (дата обращения: 30.08.2023).

2. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2020. — 319 с. — ISBN 978-5-222-35177-2. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/102156.html> (дата обращения: 30.08.2023).

б) Дополнительная литература

1. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник для медицинских училищ и колледжей. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва. : ГЭОТАР-Медиа, 2011 ; , 2012. - 208 с. : ил. - Библиогр.: с.197. - ISBN 978-5-9704-1867-3.
2. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник. - Ростов на Дону : Феникс, 2012. - 319 с. - (Медицина). - Библиогр.: с.314. - ISBN 978-5-222-18883-5.

в) Программное обеспечение

Наименование программного продукта	Обоснование для использования (лицензия, договор, счёт, акт или иное)	Дата выдачи
ContentReader PDF 15 Business Версия для скачивания (годовая лицензия с академической скидкой) * <i>Только для осеннего семестра</i>	Договор №282/Ю	27.10.2022
Zbrush Academic Volume License	Договор №209/ЕП(У)20-ВБ	30.11.2020
Academic VMware Workstation 16 Pro for Linux and Windows, ESD	Договор №211/ЕП(У)20-ВБ, 25140763	03.11.2020
Acronis Защита Данных для рабочей станции, Acronis Защита Данных.	Договор №210/ЕП (У)20-ВБ, Ах000369127	03.11.2020

Наименование программного продукта	Обоснование для использования (лицензия, договор, счёт, акт или иное)	Дата выдачи
Расширенная для физического сервера Антиплагиат. Вуз. *	Договор №3341/12/ЕП(У)21-ВБ	29.01.2021
Azure Dev Tools for Teaching MS Windows	Договор №243/Ю	19.12.2018
MS Office 365	Безвозмездно передаваемое ВУЗам	-
Adobe Acrobat	свободно распространяемое	-
Teams	свободно распространяемое	-
Skype	свободно распространяемое	-
Zoom	свободно распространяемое	-
«Kaspersky Endpoint Security для бизнеса - Стандартный Russian Education Renewal. 250-499 Node I year License» /1 год *	Договор №158/ЕП(У)22-ВБ	21.09.2022
Astra Linux Special Edition*	195200041-alse-1.7-client-base_orel-x86_64-0-14211	09.12.2022
Astra Linux Special Edition*	195200041-alse-1.7-client-base_orel-x86_64-0-12617	21.11.2022
Astra Linux Special Edition*	195200041-alse-1.7-client-max-x86_64-0-11416	26.10.2022
Astra Linux Special Edition*	195200041-alse-1.7-client-base_orel-x86_64-0-9651	28.09.2022
Astra Linux Special Edition*	195200041-alse-1.7-client-base-x86_64-0-8801	07.09.2022
Astra Linux Special Edition*	195200041-alse-1.7-client-base-x86_64-0-8590	01.09.2022
* отечественное производство		

г) Базы данных, информационно-справочные и поисковые системы

Наименование ресурса	Договор	Срок договора
Профессиональные базы данных		
База данных электронной библиотечной системы вуза «Электронный читальный зал-БиблиоТех» https://www.novsu.ru/dept/1114/bibliotech/	Договор от 17.12.2014 № БТ-46/11	бессрочный
Электронный каталог научной библиотеки http://mars.novsu.ac.ru/MarcWeb/	База собственной генерации	бессрочный
База данных «Аналитика» (картотека статей) http://mars.novsu.ac.ru/MarcWeb/	База собственной генерации	бессрочный
ЭБС «Электронная библиотечная система Новгородского государственного университета» (ЭБС НовГУ). Универсальный ресурс. Внутривузовские издания НовГУ.	Договор № 230 от 30.12.2022 с ООО «КДУ»	бессрочный

Наименование ресурса	Договор	Срок договора
Профессиональные базы данных		
ЭБС «Лань» Единая профессиональная база данных для классических вузов – Издательство Лань «ЭБС» ЭБС ЛАНЬ	Договор от 23.12.2022 № 28/ЕП(У)22 с ООО «Издательство ЛАНЬ»	01.01.2023-31.12.2023
ЭБС «ЛАНЬ» Коллекции: «Физика – Издательство МГТУ им. Н.Э.Баумана», «Информатика - Издательство ДМК Пресс», «Журналистика и медиа-бизнес - Издательство Аспект Пресс» <i>оставить, если соответствует тематике ОПОП</i>	Договор от 23.12.2022 № 27/ЕП(У)22 с ООО «ЭБС ЛАНЬ»	01.01.2023-31.12.2023
ЭБС «ЛАНЬ» Универсальный ресурс	Договор от 09.11.2020 № СЭБ НВ–283 с ООО «ЭБС ЛАНЬ»	09.11.2020 - 31.12.2023
«ЭБС ЮРАЙТ www.biblio-online.ru» Универсальный ресурс.	Договор от 23.12.2022 № 25/ЕП(У)22 с ООО «Электронное издательство ЮРАЙТ»	01.01.2023 - 31.12.2023
ЭБС «Консультант студента» Комплекты: «Медицина. Здравоохранение. ВО», «Медицина. Здравоохранение» для СПО, «Медицина (ВО) ГЭОТАР-Медиа.Books in English (Книги на английском языке)»; «Энергетика». <i>оставить, если соответствует тематике ОПОП</i>	Договор от 23.12.2022 № 364/Ю с ООО «Консультант студента»	01.01.2023 - 30.06.2023
«Национальная электронная библиотека» Универсальный ресурс.	Договор от 14.03.2022 № 101/НЭБ/2338-п с ФБГУ «Российская Государственная библиотека»	14.03.2022 - 14.03.2027
ЭБС «IPRsmart» Универсальный ресурс.	Лицензионный договор № 741/22П с ООО Компания «Ай Пи Ар Медиа»	01.01.2023 - 01.01.2024
ЭБС «IPRsmart» Электронно-образовательный ресурс для иностранных студентов «РУССКИЙ ЯЗЫК КАК ИНОСТРАННЫЙ» (РКИ).	Лицензионный договор от 23.12.2022 № 9470/22РКИ с ООО Компания «Ай Пи Ар Медиа»	01.01.2023 - 31.12.2023
Универсальная база данных «УБД» Универсальная справочно-информационная полнотекстовая база данных периодических изданий с архивом.	Договор от 30.01.2023 № 01/БВ с ООО «ИВИС»	01.01.2023 - 31.12.2023
ЭБС Polpred.com. Обзор СМИ. Электронные статьи 600 деловых газет, журналов, информагентств за 20 лет.	Соглашение с ООО «ПОЛПРЕД Справочники». Тестовый доступ.	с 01.01.2023
Президентская библиотека им. Б. Н. Ельцина https://www.prilib.ru/	в открытом доступе	-
База данных Научной электронной библиотеки eLIBRARY.RU https://elibrary.ru/	в открытом доступе	-
База данных электронно-библиотечной системы «Национальная электронная библиотека» https://нэб.рф	в открытом доступе	-
Информационные справочные системы		

Наименование ресурса	Договор	Срок договора
Профессиональные базы данных		
Университетская информационная система «РОССИЯ» https://uisrussia.msu.ru	в открытом доступе	-
Национальный портал онлайн обучения «Открытое образование» https://openedu.ru	в открытом доступе	-
Портал открытых данных Российской Федерации https://data.gov.ru	в открытом доступе	-
Справочно-правовая система КонсультантПлюс (КонсультантПлюс студенту и преподавателю) www.consultant.ru/edu/	в открытом доступе	-

4 КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

4.1 Структура фонда оценочных средств

Фонд оценочных средств состоит из двух частей:

- а) открытая часть - общая информация об оценочных средствах (название оценочных средств, проверяемые компетенции, баллы, количество вариантов заданий, методические рекомендации для применения оценочных средств и пр.), которая представлена в данном документе, а также те вопросы и задания, которые могут быть доступны для обучающегося;
- б) закрытая часть – фонд вопросов и заданий, которая не может быть заранее доступна для обучающихся (экзаменационные билеты, вопросы к контрольной работе и пр.) и хранится в соответствующем подразделении.

Таблица – Критерии и методы оценки результатов обучения

Результаты (освоенные профессиональные компетенции)	Критерии оценки	Формы и методы контроля и оценки
ПК 2.1. Проводить обследование пациентов с целью диагностики неосложненных острых заболеваний и (или) состояний, хронических заболеваний и их обострений, травм, отравлений.	Сформированы/ несформированы	Тестовый контроль. Проверка выполнения заданий в рабочей тетради. Устный опрос по контрольным вопросам на каждом практическом занятии. Контрольные вопросы представлены в рабочей тетради.
ПК 4.1 Участвовать в организации и проведении диспансеризации населения фельдшерского участка различных возрастных групп и с различными заболеваниями.	Сформированы/ несформированы	Тестовый контроль. Проверка выполнения заданий в рабочей тетради. Устный опрос по контрольным вопросам на каждом практическом занятии. Контрольные вопросы представлены в рабочей тетради.
ПК 4.4. Организовывать среду, отвечающую действующим санитарным правилам и нормам.	Сформированы/ несформированы	Тестовый контроль. Проверка выполнения заданий в рабочей тетради. Устный опрос по контрольным вопросам на каждом практическом занятии. Контрольные вопросы представлены в рабочей тетради.
ПК 6.7. Осуществлять защиту персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну.	Сформированы/ несформированы	Тестовый контроль. Проверка выполнения заданий в рабочей тетради. Устный опрос по контрольным вопросам на каждом практическом занятии. Контрольные вопросы представлены в рабочей тетради.

4.2 Рекомендации по использованию оценочных средств

а) Проверка выполнения заданий в рабочей тетради. Устный опрос по контрольным вопросам на каждом практическом занятии.

Преподавателем разработана рабочая тетрадь по дисциплине (Рассмотрена и утверждена на Методическом совете колледжа). Выполнение заданий осуществляется на практических занятиях, раздел «контрольные вопросы» заполняется студентами самостоятельно. На занятии осуществляется устный опрос по данным контрольным вопросам. Примеры контрольных вопросов из Рабочей тетради:

1. Дайте характеристику геномным мутациям. Приведите примеры заболеваний человека связанных с данным видом мутаций.
2. Объясните сущность популяционно-статистического метода и области его применения
3. Приведите примеры заболеваний, связанных со структурными аномалиями аутосом
4. Перечислите показания к проведению медико-генетическому консультированию

Критерии оценки результатов практической работы студентов

Критериями оценки результатов практической работы студентов являются:

- уровень освоения студентом теоретического материала;
- умения студентов использовать теоретические знания при выполнении практических задач;
- обоснованность и чёткость изложения ответа;
- оформление материала в соответствии с требованиями.

Полнота выполнения практической работы характеризует качество знаний студентов и оценивается по пятибалльной системе.

"Отлично"

- задания выполнены правильно, полностью,
- задания выполнены аккуратно, без помарок, разборчивым почерком
- чёткое и обоснованное изложение ответа.

"Хорошо"

- задания выполнены полностью,
- задания выполнены аккуратно, без помарок, разборчивым почерком
- не совсем чёткое и обоснованное изложение ответа.

"Удовлетворительно"

- задания выполнены не полностью,
- задания выполнены аккуратно, без помарок, разборчивым почерком
- изложение ответа краткое и содержит некоторые неточности.

"Неудовлетворительно"

- письменное задание не выполнено,
- при устном ответе допущены принципиальные ошибки.

б) Тестовый контроль

Пример Тестового контроля

Дисциплина, специальность: ОП 03 Генетика человека с основами медицинской генетики, 31.02.01 Лечебное дело.

Инструкция: тестовый контроль состоит из 20 заданий. Для выполнения заданий закрытой формы выберите букву правильного ответа. На выполнение теста отводится 20 минут.

Критерии оценки:

- 5 «отлично» – 18 – 20 правильных ответов (90 – 100%).
- 4 «хорошо» – 15 – 17 правильных ответов (75 – 89%).
- 3 «удовлетворительно» – 12 – 14 правильных ответов (60 – 74%).

2 «неудовлетворительно» – 11 и меньше правильных ответов (менее 60%).

Выберите один правильный вариант ответа:

1. Кариотип, свойственный синдрому Клайнфельтера:

- а) 48, XXXY
- б) 47, XY
- в) 46, XY
- г) 45, Y
- д) 47, XXX

2. Кариотип, свойственный синдрому "крик кошки":

- а) 45, XO
- б) 47, XXY, del(15q)
- в) 46, XX / 47, XX + 13
- г) 46, XX, del(5p)
- д) 47, XX + 18

3. Эпикант – это:

- а) сросшиеся брови
- б) широкорасставленные глаза
- в) вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза
- г) сужение глазной щели
- д) птоз

Тестовый контроль состоит из 20 заданий. Для выполнения заданий закрытой формы выберите букву правильного ответа. На выполнение теста отводится 20 минут.

Критерии оценки:

5 «отлично» – 18 – 20 правильных ответов (90 – 100%).

4 «хорошо» – 15 – 17 правильных ответов (75 – 89%).

3 «удовлетворительно» – 12 – 14 правильных ответов (60 – 74%).

2 «неудовлетворительно» – 11 и меньше правильных ответов (менее 60%).

Рекомендации по подготовке к экзамену

При подготовке к экзамену можно использовать как конспекты лекций, так и литературу, указанную в рабочей программе дисциплины, в том числе, из дополнительного списка. Разрешается также пользоваться дополнительными достоверными источниками информации, в том числе, размещенными в сети Интернет.

В каждом экзаменационном билете содержится 1 вопрос теоретический и практическая задача из разных тематических разделов дисциплины.

Критерии оценки	Кол-во билетов
Логичность и последовательность в изложении информации	35
Использование профессиональной терминологии	
Демонстрация теоретических знаний	
Готовность к решению практических задач	

Перечень экзаменационных вопросов

1. Генетика. История, предмет, цели и задачи генетики. Медицинская генетика.
2. Клетка. Клеточный цикл и его периоды.
3. Основные типы деления эукариотических клеток.
4. Митоз, его фазы и значение.
5. Мейоз, его фазы и значение.
6. Хромосомы, строение и типы хромосом. Понятие о гетерохроматине и эухроматине.
7. Генетическая роль нуклеиновых кислот. Сравнительная характеристика РНК и ДНК.
8. Генетический код и его свойства.
9. Программирование синтеза белка в клетке. Синтез белка.

10. Генная инженерия и биотехнологии.
11. Открытие Г. Менделем основных законов наследования (I, II законы Менделя).
12. Открытие Г. Менделем основных законов наследования (III закон Менделя).
13. Генотип, фенотип, кариотип. Гомозиготные и гетерозиготные организмы.
14. Хромосомная теория наследственности Моргана. Сцепление генов. Кроссинговер.
15. Методы изучения наследственности человека.
16. Типы наследования признаков:
 - Аутосомно-доминантный
 - Аутосомно-рецессивный
17. Сцепленный с полом тип наследования.
18. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Фенокопии.
19. Мутагенные факторы. Мутационная изменчивость.
20. Классификация мутаций: генные, геномные, хромосомные.
21. Наследственные болезни, их классификация. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом.
22. Аномалии аутосом. Синдром Дауна (генетические причины, краткая характеристика).
23. Аномалии аутосом. Синдром Эдвардса. (генетические причины, краткая характеристика).
24. Аномалии аутосом. Синдром Патау. (генетические причины, краткая характеристика).
25. Аномалии половых хромосом. Синдром Шерешевского-Тернера (генетические причины, краткая характеристика).
26. Аномалии половых хромосом. Синдром Клайнфельтера, Синдром поли – X, поли – Y (генетические причины, краткая характеристика).
27. Структурные аномалии хромосом. Синдром "Крика кошки", синдром Орбели (генетические причины, краткая характеристика).
28. Энзимопатии. Фенилкетонурия (генетические причины, краткая характеристика).
29. Энзимопатии. Галактоземия и фруктозурия. Мукополисахаридоз (генетические причины, краткая характеристика).
30. Нарушение обмена гормонов. Адено-генитальный синдром (генетические причины, краткая характеристика).
31. Мультифакториальные (полигенные) заболевания, их особенности, профилактика.
32. Множественные врождённые пороки развития
33. Медико-генетическое консультирование.
34. Методы выявления наследственных заболеваний. Неонатальный скрининг.
35. Методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальный скрининг.

Перечень экзаменационных задач:

1. Используя знания принципа комплементарности, изобразите схематично редупликацию и процесс транскрипции (синтез РНК на участке ДНК) на следующем участке ДНК

А-Т
Г-Ц
Г-Ц
Т-А
А-Т
А-Т
Ц-Г
Г-Ц
Ц-Г

Молекула ДНК

2. Используя таблицу генетического кода (Приложение 1), постройте белковую цепь на основе следующей последовательности нуклеотидов в молекуле РНК:

-У-У-Г-Ц-А-Г-А-У-А-Ц-Г-Г-Ц-Ц-А-А-У-У-

3. Известна последовательность аминокислот в белковой цепи, используя таблицу генетического кода (Приложение 2), постройте молекулу РНК. На основе полученной молекулы РНК постройте (по принципу комплементарности) молекулу ДНК.

-Фен-Сер-Цис-Арг-Лиз-Про-Фен-Арг-Лиз-Лей-Лей-Сер-

4. У человека ген, вызывающий одну из наследственных форм глухонемой, рецессивен по отношению к гену нормального слуха. Может ли от брака глухонемой женщины с нормальным гомозиготным мужчиной родиться глухонемой ребенок?

5. Сколько типов гамет образует голубоглазый мужчина дальтоник? Кареглазая, гетерозиготная по этому гену женщина, отец которой был гемофиликом?

6. Какова вероятность (в %) проявления признака наследуемого по аутосомно-доминантному типу

1. в браке доминантной гомозиготы с:
 - доминантной гомозиготой
 - рецессивной гомозиготой
 - гетерозиготой
2. в браке между гетерозиготами (при полном доминировании)
3. в браке между гетерозиготами (при неполном доминировании)
4. в браке гетерозиготы с рецессивной гомозиготой

СПРАВКА По аутосомно-доминантному типу наследуются такие признаки как карий цвет глаз, веснушки, курчавые волосы, положительный Rh –фактор, ахондроплазия, полидактилия, сращение пальцев, и др.

7. Какова вероятность (в %) проявления признака наследуемого по аутосомно-рецессивному типу

1. в браке рецессивной гомозиготы с:
 - доминантной гомозиготой
 - рецессивной гомозиготой
 - гетерозиготой
2. в браке между гетерозиготами (при полном доминировании)
3. в браке между гетерозиготами (при неполном доминировании)

СПРАВКА По аутосомно-рецессивному типу наследуются такие признаки как голубой цвет глаз, гладкие волосы, отрицательный Rh –фактор, альбинизм, фенилкетонурия, и др.

8. Какова вероятность (в%) проявления признака наследуемого Х- сцеплено с полом (рецессивно) в браке

1. женщины-носителя признака со здоровым по этому признаку мужчиной
2. больной женщины со здоровым по этому признаку мужчиной
3. здоровой женщины с больным мужчиной

СПРАВКА Х сцепленный тип наследования характерен для гемофилии и дальтонизма

9. Какова вероятность (в %) проявления признака наследуемого Y- сцеплено с полом в браке больного мужчины со здоровой женщиной

Может ли женщина быть носителем заболевания при таком типе наследования

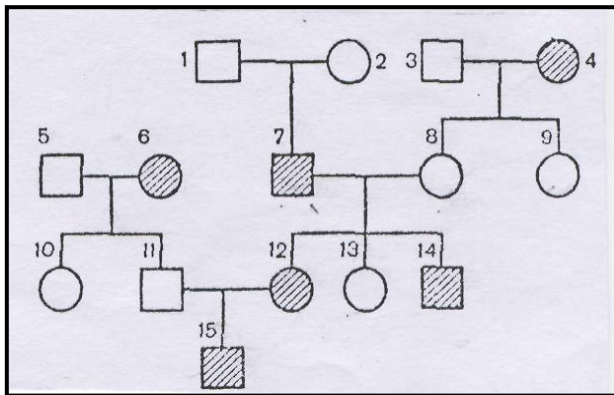
Может ли мужчина быть носителем заболевания при таком типе наследования

СПРАВКА Y-сцепленный тип наследования характерен для таких признаков как наличие перепонки между пальцами, волосатость ушной раковины.

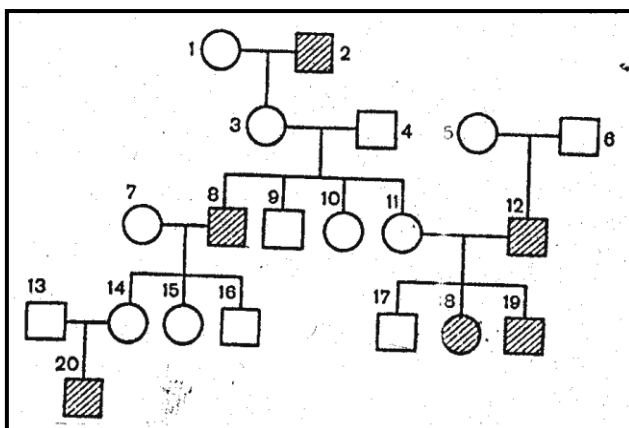
10. У человека признак гемофилии рецессивен и сцеплен с полом (ген локализуется в X –хромосоме и не имеет аллеля в Y –хромосоме). Девушка, отец которой страдал гемофилией, выходит замуж за здорового по этому признаку мужчину. Каких детей можно ожидать от этого брака?
11. Какая группа крови может быть у ребёнка от брака женщины имеющей O (I) группу крови, а отец AB (IV) группу крови. (I^O -рецессивный ген, I^A, I^B - доминантные гены)
СПРАВКА O (I) группа – отсутствие антигенов A и B на эритроцитах ($I^O I^O$)
 A (II) наличие на эритроцитах только антигена A ($I^A I^A$; $I^O I^A$)
 B (III) наличие на эритроцитах только антигена B ($I^B I^B$; $I^B I^O$)
 AB (IV) наличие на эритроцитах антигенов A и B ($I^A I^B$)
12. Каковы потомки от брака резус-отрицательной женщины и мужчины гомозиготного по резус-положительной группе крови? (Rh(+)) –доминантный признак, Rh(-) –рецессивный признак).
13. Генотип мужа $ddI^A I^O$, жены $DdI^B I^B$. Какова вероятность рождения резус-положительного ребенка IV группы?
- СПРАВКА* У человека наличие в эритроцитах антигена резус-фактор (фенотип Rh⁺) обусловлено доминантным геном - D. Его аллель d обуславливает отсутствие этого антигена (фенотип Rh⁻). Ген I группы крови (I^O) рецессивен в отношении генов II группы (I^A) и третьей (I^B). Два последних аллеля кодоминантны, и их сочетание ($I^A I^B$) обуславливает IV группу крови.
14. Резус-положительная женщина II группы, отец которой имел резус-отрицательную кровь I группы, вышла замуж за резус-отрицательного мужчину I группы. Какова вероятность того, что ребенок унаследовал оба признака отца?
- СПРАВКА* У человека наличие в эритроцитах антигена резус-фактор (фенотип Rh⁺) обусловлено доминантным геном - D. Его аллель d обуславливает отсутствие этого антигена (фенотип Rh⁻). Ген I группы крови (I^O) рецессивен в отношении генов II группы (I^A) и третьей (I^B). Два последних аллеля кодоминантны, и их сочетание ($I^A I^B$) обуславливает IV группу крови.
15. Мужчина, имеющий резус-отрицательную кровь IV группы, женился на женщине, имеющей резус-положительную кровь III группы. Отец жены имел резус-отрицательную кровь I группы. В семье имеются два ребенка: первый имеет резус-отрицательную кровь III группы, второй резус-положительную кровь I группы. Судебно-медицинская экспертиза установила, что один из этих детей внебрачный. По какой из двух пар аллелей исключается отцовство?
- СПРАВКА* У человека наличие в эритроцитах антигена резус-фактор (фенотип Rh⁺) обусловлено доминантным геном - D. Его аллель d обуславливает отсутствие этого антигена (фенотип Rh⁻). Ген I группы крови (I^O) рецессивен в отношении генов II группы (I^A) и третьей (I^B). Два последних аллеля кодоминантны, и их сочетание ($I^A I^B$) обуславливает IV группу крови.
16. В брак вступают женщина с отрицательным резус-фактором и I группой крови и мужчина с положительным резус-фактором и IV группой крови. Определите вероятность иммунного конфликта у детей и возможную группу крови при этом, если известно, что у матери мужа кровь была резус-отрицательная.
- СПРАВКА* У человека наличие в эритроцитах антигена резус-фактор (фенотип Rh⁺) обусловлено доминантным геном - D. Его аллель d обуславливает отсутствие этого

антигена (фенотип Rh^-). Ген I группы крови (I^O) рецессивен в отношении генов II группы (I^A) и третьей (I^B). Два последних аллеля кодоминантны, и их сочетание ($I^A I^B$) обуславливает IV группу крови.

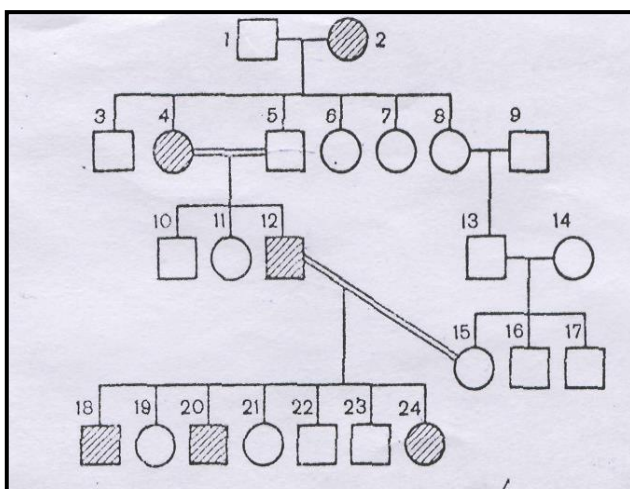
17. Определить тип наследования и указать генотипы членов родословной



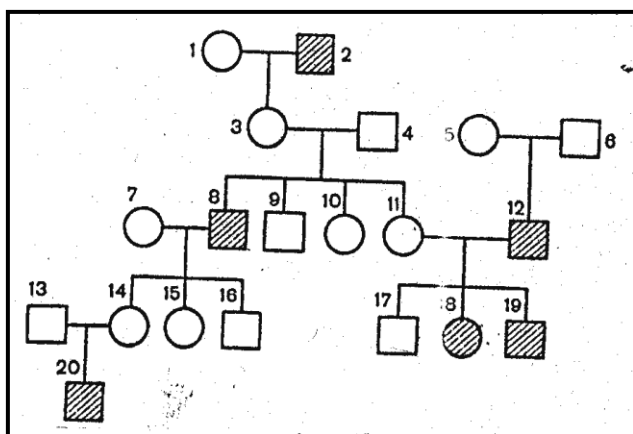
18. Определить тип наследования и указать генотипы членов родословной



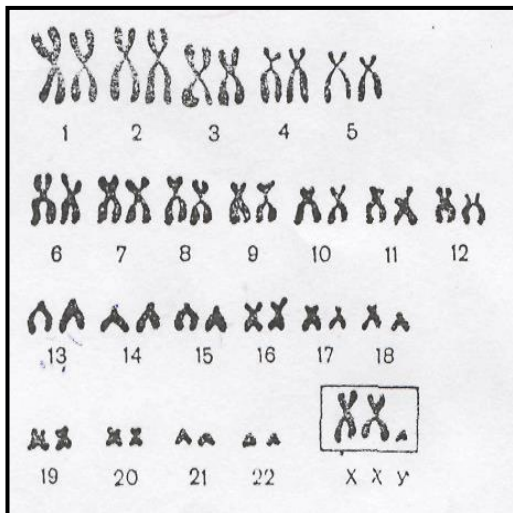
19. Определить тип наследования и указать генотипы членов родословной



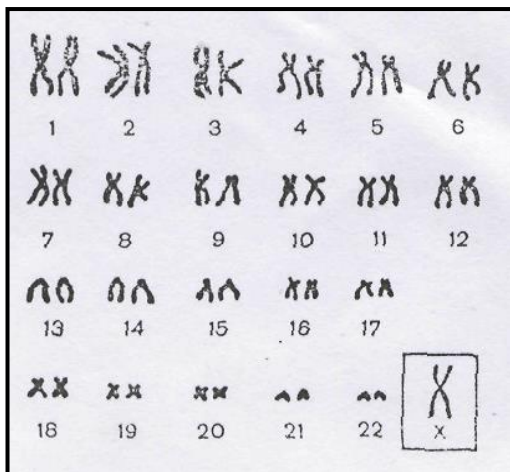
20. Определить тип наследования и указать генотипы членов родословной



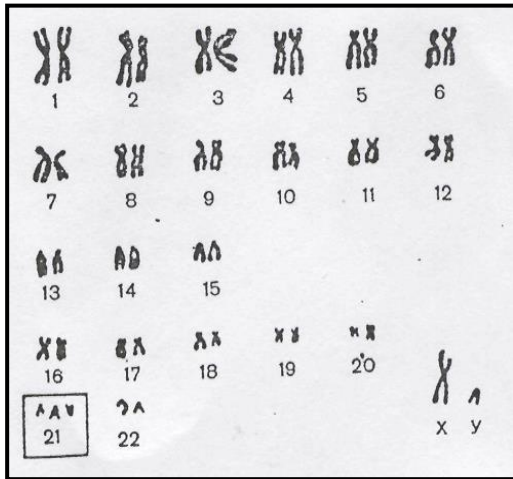
21. Составьте родословную по данным анамнеза. Пробанд – больная шизофренией женщина. Ее брат и сестра здоровы. Отец пробанда здоров. Со стороны отца имеются следующие родственники: больной шизофренией дядя и две здоровые тетки, одна из них имеет троих здоровых детей, вторая – здорового сына. Дед и бабушка со стороны отца здоровы. Сестра бабушки болела шизофренией. Мать пробанда, дядя, дед и бабушка с материнской стороны здоровы. У дяди два здоровых ребенка. Составив родословную, определите по какой линии передается предрасположение к болезни?
22. Пробанд – здоровая замужняя женщина, обратившаяся в медико-генетическую консультацию по вопросу о прогнозе заболевания у потомства в связи со случаями маниакально-депрессивного психоза в семье. Ее родители, брат и сестра здоровы. Сестра имеет здорового ребенка. По материнской линии – тетка, две ее дочери, дед и бабушка здоровы. По отцовской линии имеются здоровые тетка и дядя. Двоюродный брат от тетки пробанда здоров, двоюродная сестра от дяди болеет маниакально-депрессивным психозом. Этой же болезнью страдала сестра бабушки по отцовской линии. Сама бабушка и дед здоровы. Муж пробанда, две сестры его, племянница и родители мужа здоровы. Дед и бабушка тоже были здоровы. Составьте родословную, определите, через кого из поколения дедов передается ген предрасположенности к болезни.
23. Два разнополых близнеца, из которых дочь обладала белым локоном надо лбом (как и мать), были глухонемыми. Родители близнецов имели нормальный слух (а, следовательно, и речь). Что можно сказать о генотипах родителей и детей.
24. У одной из сестер-близнецов с III группой крови наблюдался признак матери – врожденное отсутствие резцов. У второй сестры аномалия развития зубов отсутствовала, группа ее крови – II. У обоих родителей была IV группа крови. Относятся сестры к однояйцевым близнецам или разнояйцевым близнецам? Определить генотипы членов семьи.
25. Рассмотреть идиограму полученную от больного с наследственным заболеванием, приведенными на рисунке. Определить характер отклонения от нормы (моно -, три - или полисомия), определите пол больного, указать синдром.



26. Рассмотреть идиограму полученную от больного с наследственным заболеванием, приведёнными на рисунке. Определить характер отклонения от нормы (моно -, три - или полисомия), определите пол больного, указать синдром.



27. Рассмотреть идиограму полученную от больного с наследственным заболеванием, приведёнными на рисунке. Определить характер отклонения от нормы (моно -, три - или полисомия), определите пол больного, указать синдром.



28. Рассмотреть идиограму полученную от больного с наследственным заболеванием, приведёнными на рисунке. Определить характер отклонения от нормы (моно -, три - или полисомия), определите пол больного, указать синдром.



Рассмотреть идиограму полученную от больного с наследственным заболеванием, приведёнными на рисунке. Определить характер отклонения от нормы (моно -, три - или полисомия), определите пол больного, указать синдром.



29. Определить вид хромосомных перестроек в приведённых участках хромосом: (делеция, инверсия, дупликация, транслокация)

ABCDEFGH – нормальная последовательность генов в хромосоме

ABCFGH -?

ABCDEFGFH - ?

ABCDEHGF -?

ABCDEFGHMH - ?

CDEFGHAB - ?

30. Как изменится структура белка, если из кодирующего его участка ДНК - ААТАЦАТТТАААГТЦ удалить пятый и 13-й слева нуклеотиды?

31. Какие изменения произойдут в строении белка, если в кодирующем его участке ДНК - ТААЦАААГААЦАААА между 10-м и 11-м нуклеотидами включить цитозин, между 13-м и 14-м - тимин, а на конце прибавить еще один аденин?

32. Участок молекулы ДНК, кодирующий полипептид, имеет в норме следующий порядок азотистых оснований: ААААЦААААТАЦТТАТАЦАА. Во время репликации третий слева аденин выпал из цепи. Как изменится после этого молекула белка.

33. Какой патологии соответствует данная фенотипическая характеристика.

Заболевание проявляется в первые дни и недели жизни выраженной желтухой, увеличением печени, неврологической симптоматикой (судороги, нистагм, гипотония мышц), рвотой в дальнейшем обнаруживается отставание в физическом и нервно-психическом развитии, возникает катаракта. Один из вариантов болезни — форма Дюарте — протекает бессимптомно, хотя отмечена склонность таких лиц к хроническим заболеваниям печени.

При лабораторном исследовании в крови определяется галактоза, содержание которой может достигать 0,8 г/л; специальными методами (хроматография) удается обнаружить галактозу в моче. При наличии желтухи нарастает содержание как прямого (диглюкуронида), так и непрямого (свободного) билирубина. Характерны и другие биохимические признаки поражения печени (гипопротеинемия, тиреоальбуминемия, положительные пробы на нарушение коллоидоустойчивости белков). Значительно снижается сопротивляемость по отношению к инфекции.

34. Какой патологии соответствует данная фенотипическая характеристика.

Неврологические и психические расстройства
Умственная отсталость

Повышенная возбудимость в детстве
Специфическая походка
Специфическая осанка и поза при сидении
Необычное положение конечностей
Стереотипные движения
Повышение сухожильных рефлексов
Судороги
Дефектное формирование миелина
Микроцефалия
Изменения кожи
Гипопигментация
Сухость
Экзема
Склеродермия
Волосы гипопигментированы
Рвота в периоде новорождённости
Светлые радужки, катаракта
Специфический мышинный запах тела.

ЛИСТ ВНЕСЕНИЯ ИЗМЕНЕНИЙ

№	Номер и дата распорядительного документа о внесении изменений	Дата внесения изменений	Ф.И.О. лица, ответственного за изменение	Подпись	Номер и дата распорядительного документа о принятии изменений