

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



УТВЕРЖДЕНО
на заседании Педагогического
совета МК ИМЭиФК УлГУ
протокол №11 от 18 июня 2021г.
Филиппова С.И.
подпись руководителя учебного подразделения СПО
«18» 06 2021г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Учебная дисциплина	ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ
Учебное подразделение	МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ
Курс	1

Специальность 31.02.02 АКУШЕРСКОЕ ДЕЛО (2 ГОДА 10 МЕСЯЦЕВ)

Направление (при наличии)

Форма обучения ОЧНАЯ

Дата введения в учебный процесс УлГУ «1» сентября 2021 г.

Программа актуализирована на заседании ПЦК/УМС: протокол №_____ от _____ 20____ г

Программа актуализирована на заседании ПЦК/УМС: протокол №_____ от _____ 20____ г

Программа актуализирована на заседании ПЦК/УМС: протокол №_____ от _____ 20____ г

Сведения о разработчиках

ФИО	должность
Крюкова Людмила Ивановна	преподаватель

СОГЛАСОВАНО

Председатель ПЦК
общепрофессиональных дисциплин

Бакиев В.Ю.
Подпись ФИО
18 июня 2021г.

Форма А

1. Паспорт программы учебной дисциплины

1.1. Цели и задачи, требования к результатам освоения

Цели:

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

Задачи:

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

В рамках программы учебной дисциплины обучающимся осваиваются умения и знания:

Код компетенции	Умения	Знания
<p>ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.</p> <p>ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.</p> <p>ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях, нести за них ответственность.</p> <p>ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.</p> <p>ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, планировать повышение квалификации.</p> <p>ОК 9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.</p> <p>ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.</p> <p>ПК 1.1. Проводить диспансеризацию и патронаж беременных и родильниц.</p> <p>ПК 2.1. Проводить лечебно – диагностическую, профилактическую, санитарно-просветительскую работу с пациентами с экстрагенитальной па-</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Уметь проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - Уметь проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - Уметь проводить предварительную диагностику наследственных болезней. 	<ul style="list-style-type: none"> - Знать биохимические и цитологические основы наследственности; - Знать закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; - Знать методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; - Знать основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; - Знать основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; - Знать цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

<p>тологией под руководством врача.</p> <p>ПК 2.2. Выявлять физические и психические отклонения в развитии ребенка, осуществлять уход, лечебно-диагностические, мероприятия детям под руководством врача.</p> <p>ПК 3.1. Проводить профилактические осмотры и диспансеризацию женщин в различные периоды жизни.</p> <p>ПК 3.2. Проводить лечебно – диагностические мероприятия гинекологическим больным под руководством врача.</p> <p>ПК 3.3. Выполнять диагностические манипуляции самостоятельно в пределах своих полномочий.</p> <p>ПК 4.1. Участвовать в проведении лечебно - диагностических мероприятий беременной, роженицы, родильницы с акушерской и экстрагенитальной патологией и новорожденного.</p>		
---	--	--

1.2. Место дисциплины в структуре ППСС

Программа по учебной дисциплине ОП.04. «Генетика человека с основами медицинской генетики» является частью образовательной программы подготовки специалистов среднего звена по специальности 31.02.02 Акушерское дело в части освоения основного вида профессиональной деятельности и соответствующих профессиональных компетенций.

Учебная дисциплина ОП.04. «Генетика человека с основами медицинской генетики» обеспечивает формирование и развитие профессиональных и общих компетенций:

ОК 1 - 4, 8 - 9, 11, ПК 1.1., 2.1., 2.2., 3.1. - 3.3., 4.1..

1.3. Количество часов на освоение программы - 70.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Объем и виды:

Вид учебной работы	Объем часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	70
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	44/44
в том числе:	
теоретическое обучение	38/38
практические занятия	6/6
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	26
в том числе:	
- изучение основной и дополнительной литературы;	
- решение задач;	
- составление электронных презентаций по заданной теме;	
- подготовка сообщений.	

Текущий контроль знаний в форме устного и письменного опроса, тестирования, решения задач, защиты сообщений и презентаций.

Промежуточная аттестация в форме экзамена.

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 элек-

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

тронного обучения

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

2.2. Тематический план и содержание:

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа обучающихся, курсовая работа (проект)	Объем часов	Уровень освоения	Форма текущего контроля
1	2	3	4	5
Раздел 1.	Цитологические и биохимические основы наследственности	15		
Тема 1.1. Введение. История развития и основные достижения и проблемы современной генетики.	<p>Содержание учебного материала</p> <p>Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. Медицинская генетика как наука. Разделы дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики». Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. История и перспективы развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых в решения медико – биологических и генетических проблем.</p> <p>Теоретическое обучение</p> <p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <p>1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.</p>	3	1	- устный опрос - письменный опрос
Тема 1.2. Цитологические основы наследственности.	<p>Содержание учебного материала</p> <p>Генетика – наука о наследственности и изменчивости. Значение для теории и практики медицины. Достижения медицинской генетики. Клетка – основная единица биологической активности. Хромосомы, динамика их изменений в клеточном цикле. Понятие кариотипа. Современные методы цитологического анализа хромосом. Понятие о гетерохроматине и эухроматине. Половой хроматин. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Митоз, его сущность, биологическое значение, патология митоза. Биологическое значение мейоза, патология мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток (гаметогенез человека).</p> <p>Теоретическое обучение</p>	6	1	- устный опрос - письменный опрос - защита презентаций и сообщений
		4		

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

	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.	2		- устный опрос - письменный опрос - защита презентаций и сообщений
Тема 1.3 Биохимические основы наследственности	Содержание учебного материала Генетическая роль нуклеиновых кислот. Строение молекул ДНК и РНК. Универсальность и индивидуальная специфичность структуры ДНК. Особенности структуры ДНК, определяющие её особенность кодировать и воспроизводить генетическую информацию и участвовать в её реализации. Репликация ДНК. Генетическое определение первичной структуры белков. Связь генов с ферментами. Генетический код и его свойства. Ген – функциональная единица наследственного материала. Первичная функция генов: редупликация ДНК и программирование синтеза белка в клетке. Свойства гена. Генная инженерия и биотехнология. Понятие о молекулярных методах ДНК.	6	1	- устный опрос - письменный опрос - решение задач - тестирование - защита презентаций и сообщений
	Теоретическое обучение Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Решение задач с использованием кодовых таблиц по составу аминокислот. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка сообщений.	4		
Раздел 2	Закономерности наследования признаков.	10		
Тема 2.1 Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном наследовании. Взаимодействие между генами. Пenetрантность и экспрессивность генов.	Содержание учебного материала 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, penetrантность генов.	4	2	- устный опрос - письменный опрос - решение задач - защита презентаций и сообщений

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

	Теоретическое обучение	2		
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка сообщений.	2		- устный опрос - письменный опрос - решение задач - защита презентаций и сообщений
Тема 2.2 Хромосомная теория наследственности. Хромосомная карта человека	Содержание учебного материала Хромосомная теория Т. Моргана, линейное расположение генов в хромосомах. Сцепленные гены. Кроссинговер. Карты хромосом человека, их значение для медицины.	3	1	- устный опрос - письменный опрос
	Теоретическое обучение	2		
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.	1		- устный опрос - письменный опрос - защита презентаций и сообщений
Тема 2.3 Наследственные свойства крови.	Содержание учебного материала Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранный донорской кровью. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.	3	1	- устный опрос - письменный опрос - решение задач
	Теоретическое обучение	2		
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Решение задач, моделирующих наследственные свойства крови по системе АВО и резус систем. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка сообщений.	1		- устный опрос - письменный опрос - решение задач - защита презентаций и сообщений

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

Раздел 3.	Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.	14		
Тема 3.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод.	Содержание учебного материала 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 сцепленном с полом наследовании. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.	7	1	- устный опрос - письменный опрос - защита презентаций и сообщений
	Теоретическое обучение	4		
	Практическое занятие Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.	1	2	
		2		- устный опрос - письменный опрос - защита презентаций и сообщений
Тема 3.2. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно – статистический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики.	Содержание учебного материала Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс – диагностики: определение X и Y хроматина. Метод дерматоглифики. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно – статистический метод. Закон Харди – Вайнберга. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).	7	1	- устный опрос - письменный опрос
	Теоретическое обучение	4		
	Практическое занятие Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.	1	2	
		2		- устный опрос - письменный опрос - защита презентаций и сообщений

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

				зентаций и со-общений
Раздел 4.	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	3		
Тема 4.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	Содержание учебного материала Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные) Эндо – и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии.	3	2	- устный опрос - письменный опрос - тестирование
	Теоретическое обучение Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.	2		
Раздел 5.	Наследственность и патология	28		
Тема 5.1 Хромосомные болезни	Содержание учебного материала 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.	5	1	- устный опрос - письменный опрос
	Теоретическое обучение	2		
	Практическое занятие Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.	1	1	
		2		- устный опрос - письменный опрос - защита презентаций и со-общений
Тема 5.2.	Содержание учебного материала			

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет Ф - Рабочая программа учебной дисциплины	Форма 			
Генные болезни	<p>Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. X – сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y – сцепленные заболевания.</p> <p>Теоретическое обучение</p> <p>Практическая работа</p> <p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений. 	7	1	<ul style="list-style-type: none"> - устный опрос - письменный опрос
Тема 5.3. Наследственное предрасположение к болезням	<p>Содержание учебного материала</p> <p>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.</p> <p>Теоретическое обучение</p> <p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений. 	4	1	<ul style="list-style-type: none"> - устный опрос - письменный опрос - защита презентаций и сообщений
Тема 5.4. Диагностика наследственных заболеваний	<p>Содержание учебного материала</p> <p>Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.</p> <p>Теоретическое обучение</p>	6	1	<ul style="list-style-type: none"> - устный опрос - письменный опрос - защита презентаций и сообщений
	2			

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

	Практическая работа	1	1	
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.	3		- устный опрос - письменный опрос - защита презентаций и сообщений
Тема 5.5. Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала Виды профилактики наследственных болезней. Медико – генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.	6	1	- устный опрос - письменный опрос - тестирование - защита презентаций и сообщений
	Теоретическое обучение	2		
	Практическое занятие	1	1	
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.	3		- устный опрос - письменный опрос - защита презентаций и сообщений

Перечень вопросов к экзамену: 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).			
--	--	--	--

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

9. Правила хромосом.
10. Генные, аутосомно-доминантные заболевания (нейрофиброматоз).
11. Типы метафазных хромосом в кариотипе человека.
12. Генные, аутосомно-доминантные заболевания (синдром Марфана).
13. Цитологические основы наследственности. Передача генетического материала.
14. Генные, аутосомно-рецессивные заболевания, связанные с нарушением липидного обмена.
15. Кариотип человека.
16. Синдром Эдвардса.
17. Генетические механизмы преемственности наследственных свойств (митоз).
18. Синдром Патау.
19. Генетические механизмы преемственности наследственных свойств (мейоз).
20. Синдром трисомии X.
21. Генетические механизмы преемственности наследственных свойств: мейоз, особенности профазы 1.
22. Синдром Шерешевского-Тернера.
23. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот.
24. Типы нарушений митоза, приводящие к появлению аномальных клеток.
25. Генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК, строение, свойства, функции.
26. Типы нарушений мейоза, приводящие к появлению аномальных клеток.
27. Генетическая роль нуклеиновых кислот: РНК, строение, типы, функции.
28. Муковисцидоз.
29. Свойства генетического кода.
30. Методы изучения наследственности и изменчивости человека: близнецовый метод.
31. Наследование групп крови и резус фактора.
32. Методы пренатальной диагностики.
33. Биосинтез белка, этапы.
34. Методы изучения наследственности и изменчивости человека: клинико-генеалогический метод.
35. Гены и их структура.
36. Методы изучения наследственности и изменчивости человека: биохимические методы.
37. Изменчивость, виды изменчивости, значение.
38. Неонатальный скрининг наследственных болезней.
39. Мутагены: экзо-и эндогенные.
40. Наследственные болезни и их классификация.
41. Болезни с наследственной предрасположенностью.
42. Синдром Дауна.

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

43. Цитогенетические методы.
 44. Диагностика наследственных болезней: дерматоглифический метод.
 45. Множественные аллели. Наследование групп крови.
 46. Диагностика наследственных болезней: популяционно-статистический метод.
 47. Взаимодействие аллельных генов.
 48. Законы наследования признаков у человека.
 49. Периконцепционная профилактика, показания к ее проведению.
 50. Плейотропное действие генов.
 51. Медико-генетическое консультирование.
 52. Типы наследования менделирующих признаков у человека.
 53. Наследование групп крови и резус-фактора.
 54. Хромосомные карты.
 55. Типы мутаций.
 56. Кариотип человека, типы хромосом.
 57. Синдром Клайнфельтера.
 58. Взаимодействие неаллельных генов.

Всего:

70

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

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1 Требования к материально-техническому обеспечению

Помещение - 11. Аудитория для проведения занятий лекционного и семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации.(432005, г. Ульяновск, ул. Аблукова, д. 31) Помещение укомплектовано ученической доской и комплектом мебели (посадочных мест - 80). Комплект переносного мультимедийного оборудования: ноутбук с выходом в Интернет, проектор, экран.Wi-Fi с доступом к сети «Интернет», ЭИОС, ЭБС. Учебные фильмы: «Биосинтез белка», «Мутации».

Помещение -11а. Отдел обслуживания Медицинского колледжа научной библиотеки с зоной для самостоятельной работы.(432005, г. Ульяновск, ул. Аблукова, д. 31) Помещение укомплектовано ученической доской и комплектом мебели (посадочных мест - 16). Компьютерная техника и Wi-Fi с доступом к сети «Интернет», ЭИОС, ЭБС.

3.2. Учебно-методическое и информационное обеспечение

Перечень рекомендуемых учебных изданий:

Основные источники:

- Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. - 3-е изд. , стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-6181-5. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.html>.
- Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Рубан Э. Д. - Ростов н/Д : Феникс, 2020. - 319 с. (Среднее медицинское образование) - ISBN 978-5-222-35177-2. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785222351772.html>.

Дополнительные источники:

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

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

Периодические издания:

- Сестринское дело / Современное сестринское дело. - М., 2016-2021. - Изд. 1 раз в 2 месяца, 1995-2004; изд. 4 раза в полугодие, 2005, № 1. - ISSN 1814-4322.
- Российский журнал биологических инвазий [Электронный ресурс] / учредитель ФГБУ науки Институт проблем экологии и эволюции им. А.Н. Северцова РАН. - Москва, 2016-2021. - Открытый доступ ELIBRARY. - ISSN 1996-1499. - URL: <https://elibrary.ru/contents.asp?id=37145857>.
- Вестник Балтийского федерального Университета им. И. Канта. Серия: Естественные и медицинские науки [Электронный ресурс] / Балтийский федеральный университет им. Иммануила Канта. - Калининград, 2016-2021. - Открытый доступ ELIBRARY. - ISSN 2500-3216. - URL: <https://elibrary.ru/contents.asp?id=38188208>.

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

Учебно-методические:

Крюкова Л. И.

Методические указания по организации самостоятельной работы студентов по учебной дисциплине ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики» для специальности 31.02.02 "Акушерское дело" / Л. И. Крюкова; УлГУ, Мед. колледж. - Ульяновск : УлГУ, 2019. - Загл. с экрана; Неопубликованный ресурс. - Электрон. текстовые дан. (1 файл : 863 КБ). - Текст : электронный.

<http://lib.ulsu.ru/MegaPro/Download/MObject/7562>

Согласовано:

Главный библиотекарь НБ *Шевченко И.И. Печатный* 18.06.2021

в) Профессиональные базы данных, информационно-справочные системы 2021

1. Электронно-библиотечные системы:

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

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

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

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

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

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

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

1.8. Clinical Collection : коллекция для медицинских университетов, клиник, медицинских библиотек // EBSCOhost : [портал]. – URL: <http://web.b.ebscohost.com/ehost/search/advanced?vid=1&sid=9f57a3e1-1191-414b-8763-e97828f9f7e1%40sessionmgr102> . – Режим доступа : для авториз. пользователей. – Текст : электронный.

1.9. Русский язык как иностранный : электронно-образовательный ресурс для иностранных студентов : сайт / ООО Компания «Ай Пи Ар Медиа». – Саратов, [2021]. – URL: <https://ros-edu.ru>. – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст : электронный.

2. КонсультантПлюс [Электронный ресурс]: справочная правовая система. /ООО «Консультант Плюс» - Электрон. дан. - Москва : КонсультантПлюс, [2021].

3. Базы данных периодических изданий:

3.1. База данных периодических изданий : электронные журналы / ООО ИВИС. - Москва, [2021]. – URL: <https://dlib.eastview.com/browse/udb/12>. – Режим доступа : для авто-

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

риз. пользователей. – Текст : электронный.

3.2. eLIBRARY.RU: научная электронная библиотека : сайт / ООО Научная Электронная Библиотека. – Москва, [2021]. – URL: <http://elibrary.ru>. – Режим доступа : для авториз. пользователей. – Текст : электронный.

3.3. «Grebennikon» : электронная библиотека / ИД Гребенников. – Москва, [2021]. – URL: <https://id2.action-media.ru/Personal/Products>. – Режим доступа : для авториз. пользователей. – Текст : электронный.

4. Национальная электронная библиотека : электронная библиотека : федеральная государственная информационная система : сайт / Министерство культуры РФ ; РГБ. – Москва, [2021]. – URL: <https://нэб.рф>. – Режим доступа : для пользователей научной библиотеки. – Текст : электронный.

5. SMART Imagebase //EBSCOhost : [портал]. – URL: <https://ebsco.smartimagebase.com/?TOKEN=EBSCO-2ff8c55aa76d8229047223a7d6dc9c&custid=s6895741>. – Режим доступа : для авториз. пользователей. – Изображение : электронные.

6. Федеральные информационно-образовательные порталы:

6.1. Единое окно доступа к образовательным ресурсам : федеральный портал / учредитель ФГАОУ ДПО ЦРГОП и ИТ. – URL: <http://window.edu.ru/>. – Текст : электронный.

6.2. Российское образование : федеральный портал / учредитель ФГАОУ ДПО ЦРГОП и ИТ. – URL: <http://www.edu.ru>. – Текст : электронный.

7. Образовательные ресурсы УлГУ:

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

Согласовано:

Зам начальника УИТИТ / Ключкова А.А. /  18.06.2021
Должность сотрудника УИТИТ / ФИО / подпись / дата

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 тифлосурдопереводчика; 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

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

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

Тема 3.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод.	1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.	2	- устный опрос - письменный опрос - защита презентаций и сообщений
Тема 3.2. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно – статистический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики.	1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.	2	- устный опрос - письменный опрос - защита презентаций и сообщений
Раздел 4. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза		1	
Тема 4.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.	1	- устный опрос - письменный опрос - защита презентаций и сообщений
Раздел 5. Наследственность и патология		12	
Тема 5.1. Хромосомные болезни.	1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.	2	- устный опрос - письменный опрос - защита презентаций и сообщений
Тема 5.2. Генные болезни.	1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.	2	- устный опрос - письменный опрос - защита презентаций и сообщений
Тема 5.3. Наследственное предрасположение к болезням.	1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.	2	- устный опрос - письменный опрос - защита презентаций и сообщений
Тема 5.4. Диагностика наследственных заболеваний	1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.	3	- устный опрос - письменный опрос - защита презентаций и сообщений
Тема 5.5. Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.	1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений.	3	- устный опрос - письменный опрос - защита презентаций и сообщений

Форма обучения очная

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 (усвоенные знания, освоенные умения и компетенции)	Основные показатели оценки результата	Формы, методы контроля и оценки результатов обучения
Освоенные умения:		
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией.	- Понимание необходимости и значимости опроса и учета пациентов с наследственной патологией.	
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	<ul style="list-style-type: none"> - Понимание необходимости и значимости планирования семьи с учетом наследственной патологии в профессиональной деятельности. - Умение проводить беседы с разными группами населения по вопросам профилактики наследственной патологии. 	Экспертное наблюдение и оценка результатов практических действий в рамках текущего контроля: <ul style="list-style-type: none"> - при устном и письменном опросе; - при тестировании; - при решении ситуационных задач; - при защите сообщений и презентаций.
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	- Понимание необходимости и значимости использования биохимических и цитогенетических методов для проведения диагностики наследственных болезней.	
Усвоенные знания:		
Биохимические и цитологические основы наследственности.	- Изложение существующих подходов к определению наследственности на основе биохимических и цитологических основ.	
Закономерности наследования признаков; виды взаимодействия генов.	<ul style="list-style-type: none"> - Воспроизведение особенностей закономерностей наследования признаков. - Анализ взаимосвязи между закономерностями наследования признаков и возникновением наследственной патологии. 	Экспертное наблюдение и оценка результатов практических действий в рамках текущего контроля: <ul style="list-style-type: none"> - при устном и письменном опросе; - при тестировании; - при решении ситуационных задач; - при защите сообщений и презентаций.
Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.	- Анализ и обоснование выбора методов изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии в профессиональной деятельности.	

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

Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза.	<ul style="list-style-type: none"> - Анализ и воспроизведение видов изменчивости и факторов мутагенеза. - Понимание необходимости знаний для оценивания факторов мутагенеза человека и их влияния на развитие и функционирование организма человека. 	<p>Экспертное наблюдение и оценка результатов практических действий в рамках текущего контроля:</p> <ul style="list-style-type: none"> - при устном и письменном опросе; - при тестировании; - при решении ситуационных задач; - при защите сообщений и презентаций.
Основные группы наследственных заболеваний, причины, механизмы их возникновения и методы диагностики.	<ul style="list-style-type: none"> - Воспроизведение основных групп наследственных заболеваний, причин и механизмов их возникновения. - Обоснование выбора методов диагностики наследственных заболеваний. 	
Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.	<ul style="list-style-type: none"> - Понимание сущности медико-генетического консультирования и использования полученных знаний для профилактики наследственных заболеваний. 	

Освоенные общие и профессиональные и компетенции:

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.	<ul style="list-style-type: none"> - Понимание сущности и социальной значимости своей будущей профессии. - Демонстрация устойчивого интереса к будущей профессии. 	<p>Экспертное наблюдение и оценка результатов практических действий в рамках текущего контроля:</p> <ul style="list-style-type: none"> - при устном и письменном опросе; - при тестировании; - при решении ситуационных задач; - при защите сообщений и презентаций.
ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.	<ul style="list-style-type: none"> - Умение организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы для выполнении профессиональных задач и оценка их эффективности и качества. 	
ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях, нести за них ответственность.	<ul style="list-style-type: none"> - Умение для принятия решения в стандартных и нестандартных ситуациях различными способами и вариантами. - Демонстрация чувства ответственности и понимания последствий за принимаемые решения. 	
ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.	<ul style="list-style-type: none"> - Умение по осуществлению поиска и использованию информации, необходимой для выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития. 	

Министерство науки и высшего образования РФ Ульяновский государственный университет Ф - Рабочая программа учебной дисциплины	Форма	
ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, планировать повышение квалификации.	<p>- Понимание роли повышения квалификации для саморазвития и самореализации в профессиональной и личностной сфере.</p> <p>- Умение самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, планировать и осуществлять повышение квалификации.</p>	
ОК 9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.	<p>- Умение ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.</p>	
ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.	<p>- Демонстрация готовности брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.</p>	
ПК 1.1. Проводить диспансеризацию и патронаж беременных и родильниц.	<p>Демонстрация знаний и умений применения алгоритма проведения мероприятий по проведению диспансеризации и патронажу беременных и родильниц.</p>	<p>Экспертное наблюдение и оценка результатов практических действий в рамках текущего контроля:</p> <ul style="list-style-type: none"> - при устном и письменном опросе; - при тестировании; - при решении ситуационных задач; - при защите сообщений и презентаций.
ПК 2.1. Проводить лечебно-диагностическую, профилактическую, санитарно-просветительскую работу с пациентами с экстрагенитальной патологией под руководством врача.	<p>Умения для проведения лечебно-диагностической, профилактической, санитарно-просветительской работы с пациентами с экстрагенитальной патологией под руководством врача.</p>	
ПК 2.2. Выявлять физические и психические отклонения в развитии ребенка, осуществлять уход, лечебно-диагностические мероприятия детям под руководством врача	<p>Умения для выявления физических и психических отклонений в развитии ребенка, осуществления ухода, лечебно-диагностических мероприятий детям под руководством врача</p>	
ПК 3.1. Проводить профилактические осмотры и диспансеризацию женщин в различные периоды жизни	<p>Умения для проведения профилактических осмотров и диспансеризации женщин в различные периоды жизни</p>	
ПК 3.2. Проводить лечебно-диагностические мероприятия гинекологическим больным под руководством врача.	<p>Умения для проведения лечебно-диагностических мероприятий гинекологическим больным под руководством врача.</p>	
ПК 3.3. Выполнять диагностические манипуляции самостоятельно в пределах своих полномочий.	<p>Умения для выполнения диагностических манипуляций самостоятельно в пределах своих полномочий.</p>	

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

<p>ПК 4.1. Участвовать в проведении лечебно - диагностических мероприятий беременной, роженицы, родильницы при акушерской и экстрагенитальной патологией и новорожденного.</p>	<p>- Понимание сущности и социальной значимости участия в проведении лечебно - диагностических мероприятий беременной, роженицы, родильницы при акушерской и экстрагенитальной патологией и новорожденного.</p> <p>- Умения для участия в проведении лечебно - диагностических мероприятий беременной, роженицы, родильницы при акушерской и экстрагенитальной патологией и новорожденного.</p>	<p>Экспертное наблюдение и оценка результатов практических действий в рамках текущего контроля:</p> <ul style="list-style-type: none"> - при устном и письменном опросе; - при тестировании; - при решении ситуационных задач; - при защите сообщений и презентаций.
---	---	--

Разработчик



Крюкова Л.И.