

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Краюшкина Марина Викторовна
Должность: Директор
Дата подписания: 20.11.2023 14:06:03
Уникальный программный ключ:
5e608be07b9761c0a5e2f0e4ccddb2e4db1e603

**Автономная некоммерческая организация профессионального образования
«Университетский колледж»
(АНО ПО «Университетский колледж»)**



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

учебной дисциплины профессионального
учебного цикла

ОП.05 ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

по специальности среднего профессионального образования

31.02.01 Лечебное дело

(код, наименование специальности)

Москва, 2023

Рабочая программа учебной дисциплины профессионального учебного цикла ОП.06 Генетика с основами медицинской генетики (далее – ФГОС) по специальности среднего профессионального образования (далее – СПО) 31.02.01 Лечебное дело, утвержденного приказом Мин просвещения №526 от 04.07.2022, зарегистрированного в Министерстве юстиции России 05.08.2022 №69542

Организация-разработчик:

Автономная некоммерческая организация профессионального образования «Университетский колледж» (АНО ПО «Университетский колледж»)

СОДЕРЖАНИЕ

- 1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ**
- 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ**
- 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ**
- 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ**
- 5. ОСОБЕННОСТИ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ ДЛЯ ИНВАЛИДОВ И ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ**

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Учебная дисциплина «Генетика с основами медицинской генетики» является обязательной частью общепрофессионального цикла основной 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, ОК03.

1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК, ЛР	Умения	Знания
ОК01, ОК02, ОК03, ПК2.1, ПК3.1, ПК4.2, ПК4.3, ПК5.1, ПК 5.2, ЛР 9, ЛР 10, ЛР 12, ЛР 15, ЛР 17	уметь проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней; уметь формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек; уметь проводить консультации по вопросам планирования семьи с учётом имеющейся наследственной патологии;	организационные формы и методы по формированию здорового образа жизни населения, в том числе программы снижения веса, снижения потребления алкоголя и табака, предупреждение и борьба с потреблением наркотических средств и психотропных веществ; современные информационные технологии; знать эффективные методики взаимодействия с пациентом (законными представителями); знать правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования; знать правила и методы контрацепции; знать основные группы наследственных заболеваний,

	<p>уметь осуществлять диагностическую деятельность: оценивать анатомо-функциональное состояние органов и систем организма с учетом возрастных особенностей; уметь проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p> <p>уметь проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</p> <p>проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p> <p>уметь проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии</p>	<p>причины и механизмы их возникновения, часто встречающиеся аномалии и пороки развития органов и систем;</p> <p>знать, как оказывать первичную доврачебную медико-санитарную помощь при обострениях хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни, требующих оказания неотложной помощи с учетом возрастных особенностей;</p> <p>знать этиологию, патогенез, клиническую картину, дифференциальную диагностику, особенности течения, осложнения и исходы неотложных заболеваний (состояний);</p> <p>знать признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;</p> <p>знать методы изучения наследственности и изменчивости в норме и патологии;</p> <p>знать основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза</p>
--	---	---

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем в часах
Объем образовательной программы учебной дисциплины	70
в т. ч.:	
теоретическое обучение	24
практические занятия	24
<i>Самостоятельная работа</i>	22
Промежуточная аттестация	дифференцированный зачет

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	
<i>Раздел 1. Основы генетики</i>		4	
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.	4	ОК01, ОК02, ОК03, ПК2.1, ПК3.1, ПК4.2, ПК4.3, ПК5.1, ПК 5.2. ЛР 9, ЛР 10, ЛР 12, ЛР 15, ЛР 17
<i>Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности</i>		16	
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	8	ОК01, ОК02, ОК03, ПК2.1, ПК3.1, ПК4.2, ПК4.3, ПК5.1,

	в патологии человека.		ПК 5.2.
	В том числе практических и лабораторных занятий	4	ЛР 9, ЛР 10, ЛР 12, ЛР 15, ЛР 17
	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).	4	
Тема 2.2. Биохимические основы наследственности	Содержание учебного материала	8	
	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.	4	ОК01, ОК02, ОК03, ПК2.1, ПК3.1, ПК4.2, ПК4.3, ПК5.1, ПК 5.2. ЛР 9, ЛР 10, ЛР 12, ЛР 15, ЛР 17
	В том числе практических и лабораторных занятий	4	
	Практическое занятие № 2 Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям	4	
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		12	
Тема 3.1. Типы наследования	Содержание учебного материала	6	
	1. Законы наследования Я. Г. Менделя. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном	2	ОК01, ОК02,

признаков	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		ОК03, ПК2.1, ПК3.1, ПК4.2, ПК4.3, ПК5.1, ПК 5.2. ЛР 9, ЛР 10, ЛР 12, ЛР 15, ЛР 17
	В том числе практических и лабораторных занятий	4	
	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	
Тема 3.2.	Содержание учебного материала	6	
Виды изменчивости. Мутагенез.	1. Основные виды изменчивости. 2. Причины мутационной изменчивости. 3. Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез. 4. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.	2	ОК01, ОК02, ОК03, ПК2.1, ПК3.1, ПК4.2, ПК4.3, ПК5.1, ПК 5.2. ЛР 9, ЛР 10, ЛР 12, ЛР 15, ЛР 17
	В том числе практических и лабораторных занятий	4	
	Практическое занятие № 5 Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней. Работа с обучающими и контролирующими пособиями.	4	
Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости		6	

Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости	Содержание учебного материала	6	
	1.Методы изучения наследственности и изменчивости. 2.Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, популяционно-статистический, иммуногенетический методы.	2	ОК01, ОК02, ОК03, ПК2.1, ПК3.1,
	В том числе практических и лабораторных занятий	4	ПК4.2, ПК4.3, ПК5.1, ПК 5.2.
	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.	4	ЛР 9, ЛР 10, ЛР 12, ЛР 15, ЛР 17
Раздел 5. Наследственность и патология		8	
Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация	Содержание учебного материала	6	
	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.	4	ОК01, ОК02, ОК03, ПК2.1, ПК3.1, ПК4.2, ПК4.3,
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	ПК5.1,
	Практическое занятие № 8 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.	2	
Тема 5.2.	Содержание учебного материала	2	

Медико-генетическое консультирование	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	ОК01, ОК02, ОК03, ПК2.1, ПК3.1, ПК4.2, ПК4.3, ПК5.1, ПК 5.2. ЛР 9, ЛР 10, ЛР 12, ЛР 15, ЛР 17
Тема 6. Итоговое занятие	Промежуточная аттестация (дифференцированный зачет)	2	ОК01, ОК02, ОК03, ПК2.1, ПК3.1, ПК4.2, ПК4.3, ПК5.1, ПК 5.2. ЛР 9, ЛР 10, ЛР 12, ЛР 15, ЛР 17
Самостоятельная работа		22	ОК01, ОК02, ОК03, ПК2.1, ПК3.1, ПК4.2, ПК4.3,

		ПК5.1, ПК 5.2. ЛР 9, ЛР 10, ЛР 12, ЛР 15, ЛР 17
--	--	---

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Для реализации программы учебной дисциплины должны быть предусмотрены следующие специальные помещения:

Кабинет генетики человека с медицинской генетикой (по БТИ 2):

- рабочее место преподавателя - 1 шт.;
- столы ученические - 15 шт.;
- стулья ученические - 30 шт.;
- доска ученическая - 1 шт.;
- компьютер - 1 шт.;
- проектор - 1 шт.;
- доска для проектора - 1 шт.;
- трибуна - 1 шт.;
- наглядные пособия - 30 шт.;
- комплекты учебно-методической документации по дисциплинам - 30 шт.;
- набор таблиц по генетике (по темам)- 30 шт.;
- набор фото больных с наследственными заболеваниями - 30 шт.;
- набор слайдов «хромосомные синдромы» родословные схемы - 30 шт.;
- шкаф со стеклянными дверцами на замке для учебно-методической документации - 2 шт.
- демоверсия медицинских информационных систем (МИС), демонстрационный доступ к региональным МИС и единой государственной ЕГИСЗ - 1 шт.

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы:

Основная литература:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для СПО / составители Е. В. Кукушкина, И. А. Кукушкин. — Саратов : Профобразование, 2019. — 145 с. — ISBN 978-5-4488-0323-9. — Текст : электронный // Электронный ресурс цифровой образовательной среды СПО PROФобразование : [сайт]. — URL: <https://profspo.ru/books/86133>

2. Гусаченко, А. М. Основы генетики : практикум для СПО / А. М. Гусаченко, М. А. Волошина. — Саратов, Москва : Профобразование, Ай Пи Ар Медиа, 2020. — 74 с. — ISBN 978-5-4488-0803-6, 978-5-4497-0467-2. — Текст : электронный // Электронный ресурс цифровой образовательной среды СПО PROФобразование : [сайт]. — URL: <https://profspo.ru/books/96018>

3. Синюшин, А. А. Решение задач по генетике / А. А. Синюшин. — Москва : Лаборатория знаний, 2019. — 154 с. — ISBN 978-5-00101-630-4. — Текст : электронный // Электронный ресурс цифровой образовательной среды СПО PROФобразование : [сайт]. — URL: <https://profspo.ru/books/89223>

Дополнительная литература:

1. Костерин, О. Э. Основы генетики. В 2 частях. Часть 1. Основные понятия, определение пола и смежные вопросы, генетическая рекомбинация : учебник для СПО / О. Э. Костерин ; под редакцией В. К. Шумного. — Саратов, Москва : Профобразование, Ай Пи Ар Медиа, 2020. — 408 с. — ISBN 978-5-4488-0792-3, 978-5-4497-0453-5. — Текст : электронный // Электронный ресурс цифровой образовательной среды СПО PROФобразование : [сайт]. — URL: <https://profspo.ru/books/96019>

2. Костерин, О. Э. Основы генетики. В 2 частях. Часть 2. Хромосомные перестройки, полиплоидия и анеуплоидия, мобильные генетические элементы и генетическая трансформация, генетика количественных признаков и популяционная генетика : учебник для СПО / О. Э. Костерин ; под редакцией В. К. Шумного. — Саратов, Москва : Профобразование, Ай Пи Ар

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
<p>уметь проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней; уметь формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек</p> <p>Знать организационные формы и методы по формированию здорового образа жизни населения, в том числе программы снижения веса, снижения потребления алкоголя и табака, предупреждение и борьба с потреблением наркотических средств и психотропных</p>	<p>Демонстрируют решение заданий в тестовой форме и терминов. Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта. Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач. Составление плана беседы индивидуальной (групповой) с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней.</p> <p>Проводят анкетирование и обработку данных о мерах профилактики населения хронических болезней. Демонстрируют практические навыки о мерах профилактики населения хронических болезней. Демонстрируют решение заданий в тестовой форме. Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта. Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач, заданий и кроссвордов. Демонстрируют практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм.</p> <p>Обучающиеся демонстрируют практические навыки при составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной</p>	<p>Тестирование. Терминологический диктант. Презентация образовательного продукта. Оценка алгоритма решения практикоориентированных задач. Составление плана беседы. Анкетирование и анализ данных. Оценка практической работы. Тестирование. Самопроверка заданий. Презентация образовательного продукта. Оценка решения практикоориентированных задач. Оценка кроссворда. Анализ схем родословных, кариограмм. Оценка практической работы.</p>

<p>веществ; знать эффективные методики взаимодействия с пациентом (законными представителями); Уметь проводить консультации и беседы по вопросам планирования семьи; с учётом имеющейся наследственной патологии. знать правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования ; знать правила и методы контрацепции;</p>	<p>патологии.</p>	
<p>Уметь осуществлять диагностическую деятельность: оценивать анатомо-функциональное состояние органов и систем организма с учетом возрастных особенностей; диагностику наследственных болезней. знать основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы их возникновения, часто встречающиеся аномалии и пороки развития органов и систем.</p>	<p>Демонстрируют решение заданий в тестовой форме. Ориентируются в формулировке терминов. Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта, доклада. Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач. Демонстрируют практические навыки по проведению предварительной диагностики наследственных болезней</p>	<p>Тестирование. Самопроверка заданий. Решение кроссвордов Терминологический диктант. Презентация образовательного продукта, доклада. Оценка практикоориентированных задач. Оценка практической работы.</p>
<p>Уметь проводить опрос и вести учет пациентов с</p>	<p>Демонстрируют решение заданий в тестовой форме.</p>	<p>Тестирование. Терминологический</p>

<p>наследственной патологией; проводить предварительную диагностику наследственных болезней. Знать этиологию, патогенез, клиническую картину, дифференциальную диагностику, особенности течения, осложнения и исходы неотложных заболеваний (состояний); знать признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями.</p>	<p>Ориентируются в формулировке терминов. Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта. Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач.</p>	<p>диктант. Оценка выступления перед аудиторией: презентация образовательного продукта. Оценка решения практикоориентированных задач.</p>
---	--	---

<p>Знать закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов.</p>	<p>Составляют план беседы и опроса пациентов с наследственной патологией. Демонстрируют решение заданий в тестовой форме. Ориентируются в формулировке терминов. Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта. Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач.</p>	<p>План беседы и опроса. Тестирование. Терминологический диктант. Оценка выступления перед аудиторией: презентация образовательного продукта. Оценка решения практикоориентированных задач.</p>
<p>Уметь проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; Знать методы изучения наследственности изменчивости в норме и патологии.</p>	<p>Обучающиеся демонстрируют практические навыки при составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии. Демонстрируют решение заданий в тестовой форме. Ориентируются в формулировке терминов. Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта. Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач.</p>	<p>План беседы и опроса. Тестирование. Терминологический диктант. Оценка выступления перед аудиторией: презентация образовательного продукта. Оценка решения практикоориентированных задач.</p>
<p>Знать основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза.</p>	<p>Демонстрируют решение заданий в тестовой форме. Ориентируются в формулировке терминов. Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта. Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач.</p>	<p>Тестирование. Терминологический диктант. Оценка выступления перед аудиторией: презентация образовательного продукта. Оценка решения практикоориентированных задач.</p>
<p>Знать цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</p>	<p>Демонстрируют решение заданий в тестовой форме. Ориентируются в формулировке терминов. Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта. Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач. Обучающиеся демонстрируют практические навыки при заполнении и анализе данных анкеты.</p>	<p>Тестирование. Терминологический диктант. Оценка выступления перед аудиторией: презентация образовательного продукта. Оценка решения практикоориентированных задач. Анкетирование и анализ анкеты</p>

Образовательные технологии

При изучении дисциплины применяются следующие образовательные и интерактивные технологии:

- технология адаптивного обучения;
- технология информационно-коммуникационного обучения;
- технология проектного обучения.
- лекция -визуализация
- лекция с применением технологий проблемного обучения
- лекция-диалог
- деловая игра
- встречи со специалистами соответствующего профиля и т.п.
- организация тематических мероприятий, экскурсий и т.п.
- решение конкретных профессиональных ситуаций

Тестовые вопросы для проведения текущего контроля по дисциплине

1. Укажите один правильный ответ. Что отражает закон Моргана?

1. закон единообразия.
2. закон расщепления признаков в потомстве в соотношении 1 : 3.
3. закон независимого расщепления признаков, если гены находятся в разных парах гомологичных хромосом.
4. закон сцепленного наследования признаков, если гены находятся в одной хромосоме.

2. Укажите один правильный ответ. Определите, какие группы крови возможны у детей, если у матери – I(O) группа, а у отца – III(B) группа крови:

1. I(O) и II(A) группы;
2. II(A) и III(B) группы;
3. I(O) и III(B) группы;
4. II(A) и IV(AB) группы.

3. Выберите два верных ответа из пяти и запишите в таблицу цифры, под которыми они указаны. Генеалогический метод позволяет определить

1. степень влияния среды на формирование фенотипа
2. влияние воспитания на онтогенез человека
3. тип наследования признака
4. интенсивность мутационного процесса
5. этапы эволюции органического мира

4. Укажите один правильный ответ. Пробанд – это:

1. Больной, обратившийся к врачу
2. Здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию
3. Лицо, впервые попавшее под наблюдение врача-генетика
4. Лицо, с которого начинается сбор родословной

5. Укажите один правильный ответ. При каком типе наследования значимо чаще больные рождаются в семьях с кровно-родственными браками:

1. X-сцепленное рецессивный
2. Аутосомно-рецессивный
3. X-сцепленный доминантный

4. Аутосомно - доминантный

6. Укажите один правильный ответ. Объектом изучения клинической генетики являются:

1. Больной человек
2. Больной и больные родственники
- 3. Больной и все члены его семьи, в том числе здоровые**

7. Укажите один правильный ответ. Какова вероятность рождения больного ребенка женщиной, имеющей больных сына и брата гемофилией:

- 1. 25%**
2. 50%
3. 100%
4. Близко к 0%

8. Укажите один правильный ответ. Эпикант – это:

1. Сросшиеся брови
2. Широко расставленные глаза
- 3. Вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза**
4. Сужение глазной щели

9. Укажите один правильный ответ. Кариотип свойственный синдрому "кошачьего крика":

1. 45, XO
2. 47, XXU
3. 46, XX / 47, XX + 13
- 4. 46, XX, del (p5)**
5. 47, XX + 18

10. Укажите один правильный ответ. Хромосомный набор - это:

1. Фенотип
2. Генотип
- 3. Кариотип**
4. Рекомбинант

11. Укажите один правильный ответ. Процесс удвоения молекул нуклеиновых кислот называется:

1. Транскрипция
2. Процессинг
3. Полиплоидия
4. Трансляция
- 5. Репликация**

12. Укажите один правильный ответ. Брак между родственниками I степени родства:

1. морганический
- 2. инцест**
3. инбридинг
4. полигамия

13. Укажите один правильный ответ. Аутосомно-доминантно наследуются:

1. гемофилия

2. синдром Шерешевского-Тернера
3. миопатия Дюшенна
- 4. нейрофиброматоз**
5. шизофрения

14. Укажите один правильный ответ. Делеция - это:

1. удвоение участка хромосом
2. поворот участка на 180 градусов
- 3. Утрата участка хромосом**

15. Укажите один правильный ответ. Основной закон популяционной генетики - закон:

1. Менделя
2. Бидл-Татума
- 3. Харди-Вайнберга**
4. Моргана
5. Райта

16. Укажите один правильный ответ. Основными задачами медицинской генетики является изучение:

1. законов наследственности и изменчивости человеческого организма
2. популяционной статистики наследственных заболеваний
3. молекулярных и биохимических аспектов наследственности
4. изменения наследственности од воздействием факторов окружающей среды
- 5. всего перечисленного**

17. Укажите один правильный ответ. Доминантный ген - это ген, действие которого:

1. выявляется в гетерозиготном состоянии
2. выявляется в гомозиготном состоянии
- 3. выявляется в гетеро- и гомозиготном состоянии**
4. неверно все из перечисленного

18. Укажите один правильный ответ. Фенотипическими признаками хромосомных болезней являются:

1. нарушения психического развития
2. нарушения физического развития
3. множественные пороки развития
- 4. все перечисленные**

19. Укажите один правильный ответ. Мультифакториальные заболевания характеризует:

1. аутосомно-доминантный тип наследования
- 2. отсутствие менделирования**
3. чаще болеют дети
4. возможность выделения отдельных форм с эффектом главного гена

20. Укажите один правильный ответ. Не содержат 46 хромосом следующие клетки:

1. яйцеклетка
2. плоский эпителий
- 3. эндотелий**
4. нейрон

5. миоцит

21. Ниже приведен перечень методов генетики. Все они, кроме двух, относятся к методам генетики человека. Найдите два термина, «выпадающих» из общего ряда, и запишите цифры, под которыми они указаны.

1. Близнецовый
2. Генеалогический
3. Цитогенетический
- 4. Гибридологический**
- 5. индивидуального отбора**

22. Укажите один правильный ответ. В характеристику болезни Дауна входит все перечисленное, кроме

1. монголоидного разреза глаз
2. олигофрении
3. нарушения речи
4. врожденных пороков сердца
- 5. пирамидной недостаточности**

23. Выберите два верных ответа из пяти и запишите цифры, под которыми они указаны. Для изучения наследственных болезней человека исследуют клетки околоплодной жидкости методами:

- 1. цитогенетическим**
- 2. биохимическим**
3. гибридологическим
4. физиологическим
5. сравнительно-анатомическим

24. Укажите один правильный ответ. В основе какого метода лежит микроскопическое исследование числа и структуры хромосом в целях изучения причин наследственных заболеваний человека?

- 1) цитогенетического**
- 2) генеалогического
- 3) близнецового
- 4) биохимического

Вопросы к дифференцированному зачету

1. Предмет и задачи медицинской генетики.
2. Заболевания, обусловленные структурными аномалиями хромосом.
3. История развития и основные достижения медицинской генетики.
4. Генные болезни, причины.
5. Цитологические основы наследственности.
6. Генные, аутосомно-рецессивные заболевания (фенилкетонурия).
7. Строения метафазной хромосомы человека.
8. Генные, аутосомно-рецессивные заболевания (галактоземия).
9. Правила хромосом.
10. Генные, аутосомно-доминантные заболевания (нейрофиброматоз).
11. Типы метафазных хромосом в кариотипе человека.
12. Генные, аутосомно-доминантные заболевания (синдром Марфана).

13. Цитологические основы наследственности. Передача генетического материала.
14. Генные, аутосомно-рецессивные заболевания, связанные с нарушением липидного обмена.
15. Кариотип человека.
16. Синдром Эдвардса.
17. Генетические механизмы преемственности наследственных свойств (митоз).
18. Синдром Патау.
19. Генетические механизмы преемственности наследственных свойств (мейоз).
20. Синдром трисомии X.
21. Взаимодействие неаллельных генов.
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. Синдром Клайнфельтера.
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.
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.

Практические задания

Задача 1. У человека альбинизм – аутосомный рецессивный признак. Заболевание встречается с частотой $1/20\ 000$. Определите частоту гетерозиготных носителей заболевания в районе.

Задача 2. Врожденный вывих бедра у человека наследуется как аутосомный доминантный признак с пенетрантностью 25%. Болезнь встречается с частотой $6 : 10\ 000$. Определите количество гетерозиготных носителей гена врожденного вывиха бедра в популяции.

Задача 3. Одна из форм глюкозурии наследуется как аутосомно-рецессивный признак и встречается с частотой $7 : 10\ 000\ 000$. Определить частоту встречаемости гетерозигот в популяции.

Задача 4. Альбинизм общий (молочно-белая окраска кожи, отсутствие меланина в коже, волосах луковицах и эпителии сетчатки) наследуется как рецессивный аутосомный признак. Заболевание встречается с частотой $1 : 20\ 000$ (Штерн К., 1965). Определите процент гетерозиготных носителей гена.

Задача 5. Популяция европейцев по системе групп крови резус содержит 85% резус-положительных индивидуумов. Определите насыщенность популяции рецессивным аллелем.

Задача 6. Подагра встречается у 2% людей и обусловлена аутосомным доминантным геном. У женщин ген подагры не проявляется, у мужчин его пенетрантность равна 20% (Эфроимсон В.П., 1968). Определите генетическую структуру популяции по анализируемому признаку, исходя из этих данных.

Задача 7. У женщины 39 лет пятая беременность, протекавшая с гестозом и угрозой прерывания, завершилась родами на 36-й неделе. Новорожденная девочка массой тела 2700 г, длиной тела 48 см, закричала сразу. При осмотре отмечается отек кистей и стоп, короткая шея с избыточными кожными складками, общая мышечная гипотония. При аускультации выслушивается систолический шум вдоль грудины слева. О каком заболевании можно думать в данной ситуации?

Задача 8. На военной медкомиссии юноша 16 лет. Рост 189 см, размах верхних конечностей превышает длину тела на 16 см, отмечаются проявления гинекомастии, неравномерное распределение подкожно-жирового слоя, гипоплазия наружных половых органов. О каком заболевании можно думать в данной ситуации?

Задача 9. На приеме у педиатра мальчик 3 мес. Мама жалуется на отставание в развитии (плохо держит голову, слабо реагирует на звуки) и запоры. При внешнем осмотре отмечается некоторая одутловатость лица и конечностей, брахицефалическая форма 72 черепа, короткая шея, прогнатизм, глубоко западающая переносица. Кожа бледная, сухая, волосы редкие и ломкие. О каком заболевании можно думать в данной ситуации?

Задача 10. Ребенок 1 год 10 мес. родился в асфиксии, массой 2900 г. У матери патология зрения, у отца тугоухость с рождения. До первого года развивался соответственно возрасту. Часто болеет ОРВИ. В возрасте 10 мес. впервые выявлены протеинурия до 0,99 г/л, лейкоцитурия до 40-50 в поле зрения, бактериурия. В возрасте 1 года 5 мес. выявлено удвоение полостной системы правой почки. После перенесенной пневмонии в 1 год 10 мес. протеинурия возросла до 2,6 г/л в сутки, появились впервые легкие периферические отеки. В анализах мочи – лейкоцитурия, гематурия, высокий удельный вес мочи. Поставьте предварительный диагноз.

Задания для самостоятельной работы Темы рефератов (докладов, презентаций)

1. Методы выделения ДНК.
2. Менделевские типы наследования и их приложение к человеку.
3. Классификация мутаций и мутагенов.
4. Этические проблемы современных генетических технологий.
5. Современный взгляд на мутационный процесс у человека.
6. Мутагенные факторы в среде человека.

7. Неменделевское наследование наследственных болезней. Митохондриальные болезни. Болезни импринтинга.
8. Этические, правовые и социальные проблемы медицинской генетики.
9. Организация помощи больным с генетическими болезнями.
10. Планирование семьи с точки зрения медицинской генетики.
11. Проспективное и ретроспективное консультирование.
12. Генеалогическое исследование.
13. Оценка риска наследственной и врожденной патологии у потомства.
14. Медицинская популяционная генетика (равновесие Харди-Вайнберга, инбридинг, генетический дрейф, миграция, естественный отбор, мутации).
15. Генетический импринтинг.
16. Олигогенные болезни – болезнь Гиршпрунга.
17. Ахондроплазия.
18. Генетические основы тестирования индивидуальной чувствительности к лекарствам.
19. Синдром Рейе.
20. Витамин D-резистентный рахит
21. Функциональная геномика человека.
22. Фазы биотрансформации ксенобиотиков.
23. Врожденная патология ацетилаз.
24. Генетический полиморфизм и болезни.
25. Роль эпигенома в развитии опухолей человека.
26. Естественные и искусственные экологические факторы в развитии наследственной патологии.
27. Неонатальный скрининг моногенных заболеваний.
28. Клонирование в исследовании и лечении заболеваний человека.
29. Обусловленность полигенных болезней наследственными факторами и факторами внешней среды.
30. Генетическое прогнозирование полигенных заболеваний.
31. Понятие относительного риска и его применение в изучении полигенных заболеваний.
32. Концептуальная модель причин мультифакториальных заболеваний.
33. Генетика коморбидных состояний.
34. Идентификация генов предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям.
35. Роль наследственности и среды в наследственной патологии человека
36. Ночная пароксизмальная гематурия.
37. Семейный гипотрихоз.
38. Семейный остеопетроз (мраморная болезнь).
39. Профилактика наследственных заболеваний.
40. Инфекционный тератогенез, роль TORCH инфекций.
41. Фармакологический тератогенез.
42. Роль системы неспецифических оксидаз в тератогенном повреждении плода.
43. Критические периоды эмбрионального развития, их роль в тератогенезе.
44. Классические фенотипы больных при лекарственных тератогенезах.
45. Фетальный алкогольный синдром и фенотип детей, рожденных от матерей алкоголичек.

Критерии оценивания заданий.

5 «отлично» - глубоко и прочно усвоен весь программный материал; последовательно и точно построена речь; отсутствуют затруднения с ответами на дополнительные или уточняющие вопросы;

4 «хорошо» - усвоен весь программный материал; в речи имеются незначительные неточности; правильно применены теоретические знания; на большинство дополнительных или уточняющих вопросов дан ответ;

3 «удовлетворительно» - усвоена основная часть программного материала; речь не содержит «деталей»; недостаточно-правильные формулировки; на большинство дополнительных или уточняющих вопросов испытываются затруднения в ответе;

2 «неудовлетворительно» - не усвоена значительная часть программного материала; ответ содержит существенные ошибки.

5. ОСОБЕННОСТИ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ ДЛЯ ИНВАЛИДОВ И ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ

В случае обучения в колледже лиц с ограниченными возможностями здоровья учитываются особенности психофизического развития, индивидуальные возможности и состояние здоровья таких обучающихся.

Образование обучающихся с ограниченными возможностями здоровья может быть организовано как совместно с другими обучающимися, так и в отдельных группах.

Обучающиеся из числа лиц с ограниченными возможностями здоровья обеспечены печатными и (или) электронными образовательными ресурсами в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья.

Обучение инвалидов осуществляется также в соответствии с индивидуальной программой реабилитации инвалида (при наличии).

Для лиц с ограниченными возможностями здоровья по слуху возможно предоставление учебной информации в визуальной форме (краткий конспект лекций; тексты заданий). На аудиторных занятиях допускается присутствие ассистента, а также сурдопереводчиков и (или) тифлосурдопереводчиков. Текущий контроль успеваемости осуществляется в письменной форме:

обучающийся письменно отвечает на вопросы, письменно выполняет практические задания. Доклад (реферат) также может быть представлен в письменной форме, при этом требования к содержанию остаются теми же, а требования к качеству изложения материала (понятность, качество речи, взаимодействие с аудиторией и т. д.) заменяются на соответствующие требования, предъявляемые к письменным работам (качество оформления текста и списка литературы, грамотность, наличие иллюстрационных материалов и т.д.). Промежуточная аттестация для лиц с нарушениями слуха проводится в письменной форме, при этом используются общие критерии оценивания. При необходимости время подготовки к ответу может быть увеличено.

Для лиц с ограниченными возможностями здоровья по зрению университетом обеспечивается выпуск и использование на учебных занятиях альтернативных форматов печатных материалов (крупный шрифт или аудиофайлы) а также обеспечивает обучающихся надлежащими звуковыми средствами воспроизведения информации (диктофонов и т.д.). Допускается присутствие ассистента, оказывающего обучающемуся необходимую техническую помощь. Текущий контроль успеваемости осуществляется в устной форме. При проведении промежуточной аттестации для лиц с нарушением зрения тестирование может быть заменено на устное собеседование по вопросам.

Для лиц с ограниченными возможностями здоровья, имеющих нарушения опорно-двигательного аппарата материально-технические условия университета обеспечивают возможность беспрепятственного доступа обучающихся в учебные помещения, а также пребывания в них (наличие пандусов, поручней, расширенных дверных проемов, лифтов; наличие специальных кресел и других приспособлений).

На аудиторных занятиях, а также при проведении процедур текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации лицам с ограниченными возможностями здоровья, имеющим нарушения опорно-двигательного аппарата могут быть предоставлены необходимые технические средства (персональный компьютер, ноутбук или другой гаджет); допускается присутствие ассистента (ассистентов), оказывающего обучающимся необходимую техническую помощь (занять рабочее место, передвигаться по аудитории, прочитать задание, оформить ответ, общаться с преподавателем).