

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Краюшкина Марина Викторовна
Должность: Директор
Дата подписания: 31.03.2023 08:53:41
Уникальный программный ключ:
5e608be07b9761c0a5e2f0e4ccddb2e4db1e603

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



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

учебной дисциплины профессионального
учебного цикла

ОП.06 ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

по специальности среднего профессионального образования

34.02.01 Сестринское 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) 34.02.01 Сестринское дело, утвержденного приказом Минпросвещения №527 от 04.07.2022, зарегистрированного в Министерстве юстиции России 29.07.2022 №69452

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 34.02.01 Сестринское дело. Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.3, ПК 4.5, ПК 4.6.

1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК, ЛР	Умения	Знания
ОК 01, ОК 02, ОК 03 ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.3, ПК 4.5, ПК 4.6 ЛР 7, ЛР 9	- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней	- 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.

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	
Раздел 1. Основы генетики		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 4	ОК 01, ОК 02, ОК 03 ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.3, ПК 4.5, ПК 4.6 ЛР 7, ЛР 9
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности		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 в патологии человека.	8 4	ОК 01, ОК 02, ОК 03 ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.3, ПК 4.5, ПК 4.6 ЛР 7, ЛР 9
	В том числе практических и лабораторных занятий	4	
	Практическое занятие № 1 Основные типы деления эукариотической клетки. Гаметогенез. Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, мейоз, амитоз). Биологическая роль разных типов	4	

	деления. Гаметогенез (овогенез, сперматогенез).		
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	ОК 01, ОК 02, ОК 03 ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.3, ПК 4.5, ПК 4.6 ЛР 7, ЛР 9
	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 признаков	Содержание учебного материала	6	
	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	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03 ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.3, ПК 4.5, ПК 4.6 ЛР 7, ЛР 9

	6. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. 7. Генетическое определение групп крови и резус – фактора		
	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.	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 03 ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.3, ПК 4.5, ПК 4.6
Мутагенез.	В том числе практических и лабораторных занятий	4	ЛР 7, ЛР 9
	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.	Содержание учебного материала	6	
Методы изучения наследственности и изменчивости	1.Методы изучения наследственности и изменчивости. 2.Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, популяционно-статистический, иммуногенетический методы.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03 ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.3, ПК 4.5, ПК 4.6
	В том числе практических и лабораторных занятий	4	ЛР 7, ЛР 9
	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	
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	ОК 01, ОК 02, ОК 03 ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.3, ПК 4.5, ПК 4.6 ЛР 7, ЛР 9
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	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. Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала	2	
	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 03 ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.3, ПК 4.5, ПК 4.6 ЛР 7, ЛР 9
Тема 6. Итоговое занятие	Промежуточная аттестация (дифференцированный зачет)	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03 ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.3, ПК 4.5, ПК 4.6 ЛР 7, ЛР 9
Самостоятельная работа		22	ОК 01, ОК 02, ОК 03 ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.3, ПК 4.5, ПК 4.6 ЛР 7, ЛР 9

["https://urait.ru/"](https://urait.ru/) HYPERLINK ["https://urait.ru/"](https://urait.ru/). HYPERLINK ["https://urait.ru/"](https://urait.ru/) HYPERLINK
["https://urait.ru/"](https://urait.ru/) HYPERLINK ["https://urait.ru/"](https://urait.ru/)ru

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

<i>Код и наименование профессиональных и общих компетенций формируемых в рамках дисциплины¹</i>	<i>Результаты обучения</i>	<i>Критерии оценки</i>	<i>Методы оценки</i>
<p>ОК 01, ОК 02, ОК 03 ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.3, ПК 4.5, ПК 4.6 ЛР 7, ЛР 9</p>	<p><i>знания:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - 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 	<ul style="list-style-type: none"> - полное раскрытие понятий и точность употребления научных терминов, применяемых в генетике; - демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний 	<p>Тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач дифференцированный зачет</p>
<p>ОК 01, ОК 02, ОК 03 ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.3, ПК 4.5, ПК 4.6 ЛР 7, ЛР 9</p>	<p><i>умения</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных 	<ul style="list-style-type: none"> - демонстрация способности прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стандартных символов; - проведение опроса и консультирование 	<p>Экспертная оценка выполнения практических заданий дифференцированный зачет</p>

¹ В ходе оценивания могут быть учтены личностные результаты.

	болезней.	я пациентов в соответствии с принятыми правилами	
--	-----------	--	--

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 $7 : 1000000$. 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).