



1920

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Кубанский государственный университет»

Институт среднего профессионального образования



Т.П. Хлопова

Рабочая программа дисциплины


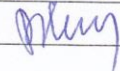
ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

33.02.01 Фармация

Краснодар 2020

Рабочая программа учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) по специальности среднего профессионального образования (далее СПО) 33.02.01 Фармация, утвержденного приказом Минобрнауки РФ от 12.05.2014 № 501 (зарегистрирован в Минюсте России 26.06.2014 № 32861)

Дисциплина Генетика человека с основами медицинской генетики
 Форма обучения очная
 Учебный год 2020/2021
 3 курс 5 семестр
 всего 72 часа, в том числе:
 лекции 20 час.
 практические занятия 28 час.
 самостоятельные занятия 19 час.
 Консультации 5 час.
 форма итогового контроля зачет

Составитель: преподаватель  Костенко Гера Александровна
 преподаватель  Скибицкая Виктория Ивановна

Утверждена на заседании предметно-цикловой комиссии дисциплин специальности Фармация протокол № 10 от «25» мая 2020 г.

Председатель предметно-цикловой комиссии:

 А.В. Беспалов

«25» мая 2020 г.

Рецензенты:

| | | |
|--|--|---------------|
| Доцент кафедры геоэкологии и природопользования ФГБОУ ВО «КубГУ», канд. биол. наук |  | Пикалова Н.А. |
| зав. аптекой, Аптека Санфарма № 4, ООО «Санфарма» |  | Духу З.Р. |


Подпись, печать
 Начальник отдела
 преподавательского состава
 Семочен



ЛИСТ

согласования рабочей учебной программы по общепрофессиональной дисциплине ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики Специальности среднего профессионального образования: 33.02.01. Фармация

Зам. директора ИНСПО


_____ Е.И. Рыбалко
подпись

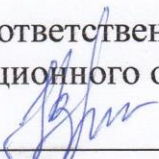
« ____ » _____ 20__ г.

Директор научной библиотеки КубГУ


_____ М.А. Хуаде
подпись

« ____ » _____ 20__ г.

Лицо, ответственное за установку и эксплуатацию программно-информационного обеспечения образовательной программы)


_____ И.В. Милюк
подпись

« » _____ 20__ г.

СОДЕРЖАНИЕ

| | |
|--|----|
| 1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ | 5 |
| 1.1 Область применения программы | 5 |
| 1.2. Место учебной дисциплины в структуре программы подготовки специалистов среднего звена: | 5 |
| 1.3. Цели и задачи учебной дисциплины – требования к результатам освоения дисциплины: | 5 |
| 1.4. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (перечень формируемых компетенций) | 6 |
| 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ | 9 |
| 2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы | 9 |
| 2.2. Структура дисциплины: | 10 |
| 2.3. Тематический план и содержание учебной дисциплины | 10 |
| 2.4. Содержание разделов дисциплины | 15 |
| 2.4.1. Занятия лекционного типа | 15 |
| 2.4.2. Занятия семинарского типа | 17 |
| 2.4.3. Практические занятия | 17 |
| 2.4.4. Содержание самостоятельной работы | 19 |
| 2.4.5. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине | 26 |
| 3. ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ ТЕХНОЛОГИИ | 27 |
| 3.1. Образовательные технологии при проведении лекций | 27 |
| 3.2. Образовательные технологии при проведении практических занятий | 27 |
| 4. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ | 28 |
| 4.1. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине | 28 |
| 4.2. Перечень необходимого программного обеспечения | 29 |
| 5. ПЕРЕЧЕНЬ ОСНОВНОЙ И ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ УЧЕБНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ, НЕОБХОДИМОЙ ДЛЯ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ | 29 |
| 5.1. Основная литература | 29 |
| 5.2. Дополнительная литература | 30 |
| 5.3. Периодические издания | 30 |
| 5.4. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины | 30 |
| 6. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ | 30 |
| 7. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ | 31 |
| 7.1. Паспорт фонда оценочных средств | 31 |
| 7.2. Критерии оценки знаний | 33 |
| 7.3. Оценочные средства для проведения для текущей аттестации | 34 |
| 7.4. Оценочные средства для проведения промежуточной аттестации | 36 |
| 7.5. Примерные вопросы для проведения промежуточной аттестации в форме зачета | 37 |
| 8. ОБУЧЕНИЕ СТУДЕНТОВ-ИНВАЛИДОВ И СТУДЕНТОВ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ | 39 |
| 9. ДОПОЛНИТЕЛЬНОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ | 40 |

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

1.1. Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС СПО для специальности СПО 33.02.01 Фармация.

1.2. Место учебной дисциплины в структуре программы подготовки специалистов среднего звена:

Дисциплина ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики входит в профессиональный учебный цикл и относится к общепрофессиональным дисциплинам программы подготовки специалистов среднего звена по специальности 33.02.01 Фармация. Изучению данной дисциплины предшествуют такие дисциплины как ПД.02 Биология, ОП.02 Анатомия и физиология человека, ОП.01 Основы латинского языка с медицинской терминологией, ОП.05 Гигиена и экология человека. В результате изучения вышеуказанных дисциплин для успешного восприятия полученного на лекциях материала обучающийся должен знать основные физиологические функции организма человека, принципы нормирования вредных факторов, их влияние на здоровье человека, элементы латинской грамматики и способы словообразования, а также уметь выявить факторы, формирующие здоровье, и факторы риска здоровью человека.

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

Цель освоения дисциплины – освоение биохимических основ наследственности, базовых закономерностей наследования признаков, основ медико-генетического консультирования.

Задачи дисциплины:

1. Получение комплексных знаний в области генетики и медицинской генетики.
2. Формирование научно-обоснованных представлений о наследственной передаче признаков, в том числе генетической патологии.
3. Профессиональная подготовка по проведению консультативной работы в аптеке (разъяснение покупателю противопоказаний к применению лекарственных средств, связанных с генетическими факторами).

В результате изучения обязательной части учебного цикла обучающийся должен:

знать:

- биохимические и цитологические основы наследственности;

- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагеназа;
- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

уметь:

- ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;
- решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;
- пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию.

В преподавании используются различные формы и методы учебной работы. Основными формами организации обучения являются лекции и практические занятия. Лекции сопровождаются разнообразными наглядными средствами обучения. На практических занятиях закрепляются теоретические знания. Большое значение уделяется самоподготовке студентов. В ходе самостоятельной работы студенты закрепляют и углубляют теоретические знания, полученные в ходе лекционных и практических занятий.

Максимальная учебная нагрузка обучающегося 72 часа, в том числе:

- обязательная аудиторная учебная нагрузка 48 часа;
- самостоятельная работа 19 часов.
- консультации 5 часов

1.4. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (перечень формируемых компетенций)

| № п.п. | Индекс компетенции | Содержание компетенции (или её части) | В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны | |
|--------|--------------------|---|---|---|
| | | | знать | уметь |
| 1. | ОК-1 | Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчи- | <ul style="list-style-type: none"> • биохимические и цитологические основы наследственности; • закономерности наследования признаков, ви- | <ul style="list-style-type: none"> • ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов; |

| № п.п. | Индекс компетенции | Содержание компетенции (или её части) | В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны | |
|--------|--------------------|--|--|---|
| | | | знать | уметь |
| | | вый интерес. | <ul style="list-style-type: none"> • методы взаимодействия генов; • основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; • цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. | <ul style="list-style-type: none"> • пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию. |
| 2. | ОК-2 | Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество. | <ul style="list-style-type: none"> • методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; • цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. | <ul style="list-style-type: none"> • ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов; • решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания; • пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию. |
| 3. | ОК-3 | Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность | <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"> • ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов; • пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию. |

| № п.п. | Индекс компетенции | Содержание компетенции (или её части) | В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны | |
|--------|--------------------|---|--|---|
| | | | знать | уметь |
| | | | тированию. | |
| 4. | ОК-4 | Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития. | <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"> • ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов; • решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания. |
| 5. | ОК-8 | Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать повышение своей квалификации. | <ul style="list-style-type: none"> • закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; • 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"> • ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов. |
| 6. | ОК-11 | Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку | <ul style="list-style-type: none"> • основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; • основные группы | <ul style="list-style-type: none"> • ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов; |

| № п.п. | Индекс компетенции | Содержание компетенции (или её части) | В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны | |
|--------|--------------------|--|--|---|
| | | | знать | уметь |
| | | | наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения. | <ul style="list-style-type: none"> пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию. |
| 7. | ПК 1.5. | Информировать население, медицинских работников учреждений здравоохранения о товарах аптечного ассортимента. | <ul style="list-style-type: none"> основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза. | <ul style="list-style-type: none"> ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов. |
| 8. | ПК 2.3. | Владеть обязательными видами внутриаптечного контроля лекарственных средств. | <ul style="list-style-type: none"> биохимические и цитологические основы наследственности. | <ul style="list-style-type: none"> ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов. |

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

| Вид учебной работы | Объем часов |
|---|-------------|
| Максимальная учебная нагрузка (всего) | 72 |
| Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего) | 48 |
| в том числе: | |
| занятия лекционного типа | 20 |
| практические занятия | 28 |
| лабораторные занятия | - |
| Самостоятельная работа обучающегося (всего) | 19 |
| в том числе: | |
| реферат | 6 |
| самостоятельная внеаудиторная работа в виде домашних практических заданий, индивидуальных заданий, самостоятельного подбора и изучения дополнительного теоретического материала | 13 |
| консультации | 5 |
| <i>Промежуточная аттестация в форме</i> | зачета |

2.2. Структура дисциплины:

| Наименование разделов и тем | Количество аудиторных часов | | | Самостоятельная работа обучающегося (час) | Консультации |
|---|-----------------------------|------------------------|-------------------------------------|---|--------------|
| | Всего | Теоретическое обучение | Практические и лабораторные занятия | | |
| Основные этапы развития генетики | 4 | 2 | 2 | 1 | |
| Цитологические основы наследственности | 4 | 2 | 2 | 2 | |
| Организация наследственного материала | 4 | 2 | 2 | 2 | |
| Закономерности наследования | 4 | 2 | 2 | 2 | |
| Изменчивость | 4 | 2 | 2 | 2 | |
| Биология и генетика пола | 4 | 2 | 2 | 2 | |
| Основы онтогенетики | 8 | 2 | 6 | 2 | |
| Генетика популяций | 4 | 2 | 2 | 1 | |
| Генетика человека | 4 | 2 | 2 | 2 | |
| Моногенно наследуемые болезни человека. | 2 | - | 2 | 1 | |
| Хромосомные болезни человека | 2 | - | 2 | 1 | |
| Врожденные пороки развития и болезни с наследственным предрасположением | 4 | 2 | 2 | 1 | |
| Всего: | 48 | 20 | 28 | 19 | 5 |

2.3. Тематический план и содержание учебной дисциплины ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

| Наименование разделов и тем | Содержание учебного материала, практические работы, самостоятельная работа обучающихся, курсовая работа (если предусмотрена) | Объем часов | Уровень освоения |
|-----------------------------|---|-------------|------------------|
| 1 | 2 | 3 | 4 |
| Тема 1. «Основные этапы» | Содержание учебного материала | | |
| | Лекции | | |
| 1 | Введение в дисциплину. Генетика. Предмет, задачи и методы генетики. Понятие о живом организме. Уровни организации жизни. 1 Этап: классической генетики, развитие менделизма. 2 Этап: Разработка и пересмотр ряда положений классической генетики. 3 Этап: | 2 | 1 |

| | | | | |
|---|--|--|---|---|
| разви- тия гене- тики» | | Проникновение генетики в смежные науки, появление новых ее разделов цитогенетика, молекулярная генетика, медицинская генетика. | | |
| | Практические занятия | | | |
| | 1. | Введение в дисциплину. Генетика. Предмет, задачи и методы генетики. Понятие о живом организме. Уровни организации жизни. 1 Этап: классической генетики, развитие менделизма. 2 Этап: Разработка и пересмотр ряда положений классической генетики. 3 Этап: Проникновение генетики в смежные науки, появление новых ее разделов цитогенетика, молекулярная генетика, медицинская генетика. <u>Умение пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию</u> | 2 | 1 |
| | Самостоятельная работа обучающихся: 1. изучение литературы, решение задач 2. подготовка к опросу и тестированию 3. написание реферата и подготовка к его защите | | 1 | 2 |
| Тема 2. «Ци- толо- гиче- ские осно- вы наслед- ствен- ности» | Содержание учебного материала | | | |
| | Лекции | | | |
| | 1. | Биохимические и цитологические основы наследственности. Клетка – основа структурно-функциональная и генетическая единица живого. Неклеточные формы жизни (вирусы и фаги). Клеточные формы жизни (прокариоты и эукариоты). Клеточная теория. Физиология клетки. Энергетический обмен. Понятие о гомеостазе. | 2 | 1 |
| | Практические занятия | | | |
| | 1. | Биохимические и цитологические основы наследственности. Клетка – основа структурно-функциональная и генетическая единица живого. Неклеточные формы жизни (вирусы и фаги). Клеточные формы жизни (прокариоты и эукариоты). Клеточная теория. Физиология клетки. Энергетический обмен. Понятие о гомеостазе. <u>Умение ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов.</u> | 2 | 1 |
| Самостоятельная работа обучающихся: 1. изучение литературы, решение задач 2. подготовка к опросу и тестированию 3. написание реферата и подготовка к его защите | | 2 | 2 | |
| Тема 3. «Ор- гани- зация наслед- ственного мате- риала» | Содержание учебного материала | | | |
| | Лекции | | | |
| | 1. | Эволюция понятия «ген». Доказательства роли ДНК в передаче наследственной информации. Структура нуклеиновых кислот. Уровни упаковки генетического материала. Первичные функции гена. Репликация молекулы ДНК. Молекулярные основы воспроизводства клетки. Генетический код и его свойства. Биосинтез белка в клетке. Свойства гена. Уровни организации наследственного материала. Классификация генов. Регуляция работы генов. Цитоплазматическая наследственность. Псевдоцитоплазматическая наследственность. | 2 | 1 |
| | Практические занятия | | | |
| 1. | Эволюция понятия «ген». Доказательства роли ДНК в передаче наследственной информации. Структура нуклеиновых кислот. Уровни упаковки генетического материала. Первичные функции гена. Репликация молекулы ДНК. Молекулярные основы воспроизводства клетки. Генетический код и его свойства. Биосинтез белка в клетке. Свойства гена. Уровни организации наследственного мате- | 2 | 1 | |

| | | | |
|--|---|---|---|
| | риала. Классификация генов. Регуляция работы генов. Цитоплазматическая наследственность. Псевдоцитоплазматическая наследственность. <u>Умение ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов.</u> | | |
| | Самостоятельная работа обучающихся: 1. изучение литературы, решение задач 2. подготовка к опросу и тестированию 3. написание реферата и подготовка к его защите | 2 | 2 |
| Тема 4. «Закономерности наследования» | Содержание учебного материала | | |
| | Лекции | | |
| | 1. Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов. Законы Менделя и условия их проявления. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Хромосомная теория Моргана. Сцепленное наследование. | 2 | 1 |
| | Практические занятия | | |
| | 1. Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов. Законы Менделя и условия их проявления. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Хромосомная теория Моргана. Сцепленное наследование. <u>Умение решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания.</u> | 2 | 1 |
| | Самостоятельная работа обучающихся: 1. изучение литературы, решение задач 2. подготовка к опросу и тестированию 3. написание реферата и подготовка к его защите | 2 | 2 |
| Тема 5. «Изменчивость» | Содержание учебного материала. | | |
| | Лекции | | |
| | 1. Модификационная изменчивость. Комбинативная изменчивость. Мутационная изменчивость (хромосомные и генные мутации). Устойчивость и репарация генетического материала. Генетические концепции канцерогенеза. Наследование, сцепленное с полом. Теории определения пола. | 2 | 1 |
| | Практические занятия | | |
| | 1. Модификационная изменчивость. Комбинативная изменчивость. Мутационная изменчивость (хромосомные и генные мутации). Устойчивость и репарация генетического материала. Генетические концепции канцерогенеза. Наследование, сцепленное с полом. Теории определения пола. <u>Умение пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию</u> | 2 | 1 |
| | Самостоятельная работа обучающихся: 1. изучение литературы, решение задач 2. подготовка к опросу и тестированию 3. написание реферата и подготовка к его защите | 2 | 2 |
| Тема 6. «Биология и генетика» | Содержание учебного материала. | | |
| | Лекции | | |
| | 1. Формирование пола у человека. Соотношение полов. Проблема регуляции соотношения полов. Роль полов в эволюционном процессе. | 2 | 1 |
| | Практические занятия | | |

| | | | | |
|---|--|--|---|---|
| пола» | 1. | Формирование пола у человека. Соотношение полов. Проблема регуляции соотношения полов. Роль полов в эволюционном процессе. <u>Умение решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания.</u> | 2 | 1 |
| | Самостоятельная работа обучающихся: 1. изучение литературы, решение задач 2. подготовка к опросу и тестированию 3. написание реферата и подготовка к его защите | | 2 | 2 |
| Тема 7. «Основы онтогенетики» | Содержание учебного материала. | | | |
| | Лекции | | | |
| | 1. | Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза: критические периоды эмбриогенеза, онтогенез. Предэмбриональный, эмбриональный и постэмбриональный онтогенез. Реализация действия генов в онтогенезе. Генетические основы дифференцировки. Критические периоды эмбриогенеза. Влияние условий жизни матери на развитие эмбриона и плода. Постэмбриональный онтогенез. Периодизация постнатального онтогенеза у человека. Рост организмов. Хронологический и биологический возраст. Конституция и габитус человека. Старение и смерть. | 2 | 1 |
| | Практические занятия | | | |
| | 1. | Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза: предэмбриональный, эмбриональный и постэмбриональный онтогенез. Предэмбриональный, эмбриональный и постэмбриональный онтогенез. Реализация действия генов в онтогенезе. Генетические основы дифференцировки. <u>Умение пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию</u> | 2 | 1 |
| | 2. | Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза: критические периоды эмбриогенеза. Критические периоды эмбриогенеза. Влияние условий жизни матери на развитие эмбриона и плода. Постэмбриональный онтогенез. Периодизация постнатального онтогенеза у человека. Рост организмов. <u>Умение пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию</u> | 2 | 1 |
| 3. | Хронологический и биологический возраст. Конституция и габитус человека. Старение и смерть. <u>Умение пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию</u> | 2 | 1 | |
| Самостоятельная работа обучающихся: 1. изучение литературы, решение задач 2. подготовка к опросу и тестированию 3. написание реферата и подготовка к его защите | | 2 | 2 | |
| Тема 8. «Генетика популя- | Содержание учебного материала | | | |
| | Лекции | | | |
| | 1. | Популяционная структура вида. Отличительные признаки популяции человека. Генетические процессы в больших популяциях (Закон Харди-Вайнберга). | 2 | 1 |
| Практические занятия | | | | |

| | | | | |
|---|---|--|---|---|
| ций» | 1. | Популяционная структура вида. Отличительные признаки популяции человека. Генетические процессы в больших популяциях (Закон Харди-Вайнберга). <u>Умение пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию</u> | 2 | 1 |
| | Самостоятельная работа обучающихся: 1. изучение литературы, решение задач 2. подготовка к опросу и тестированию 3. написание реферата и подготовка к его защите | | 1 | 2 |
| Тема 9. «Человек как специфический объект генетического анализа» | Содержание учебного материала | | | |
| | Лекции | | | |
| | 1. | Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии: человек как специфический объект генетического анализа. Методы исследования генетики человека (клинико-генеалогический метод, близнецовый метод, популяционно-статистический метод, цитогенетический метод, биохимические методы). Метод рекомбинантной ДНК. Метод генетики соматических клеток. Биологическое моделирование. математическое моделирование. Экспресс-методы. Метод пренатальной диагностики наследственных болезней. | 2 | 1 |
| | Практические занятия | | | |
| | 1. | Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии: человек как специфический объект генетического анализа. Методы исследования генетики человека (клинико-генеалогический метод, близнецовый метод, популяционно-статистический метод, цитогенетический метод, биохимические методы). Метод рекомбинантной ДНК. Метод генетики соматических клеток. Биологическое моделирование. математическое моделирование. Экспресс-методы. Метод пренатальной диагностики наследственных болезней. <u>Умение пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию</u> | 2 | 1 |
| Самостоятельная работа обучающихся: 1. изучение литературы, решение задач 2. подготовка к опросу и тестированию 3. написание реферата и подготовка к его защите | | 2 | 2 | |
| Тема 10. «Моногенно наследуемые болезни человека» | Содержание учебного материала | | | |
| | Лекции | | | |
| | 1. | Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения: моногенно наследуемые болезни человека. Генные болезни. Болезни с наследственным предрасположением. Врожденный порок развития. | 2 | 1 |
| | Практические занятия | | | |
| 1. | Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения: моногенно наследуемые болезни человека. | 2 | 1 | |

| | | | |
|---|---|----|---|
| | Генные болезни. Болезни с наследственным предрасположением. Врожденный порок развития. <u>Умение пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию</u> | | |
| | Самостоятельная работа обучающихся: 1. изучение литературы, решение задач 2. подготовка к опросу и тестированию 3. написание реферата и подготовка к его защите | 1 | 2 |
| Тема 11. «Хромосомные болезни человека» | Содержание учебного материала | | |
| | Лекции | | |
| | 1. Лекции по теме не предусмотрено. | 2 | 1 |
| | Практические занятия | | |
| | 1. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии: хромосомные болезни человека. Трисомии. Частичные трисомии. Частичные моносомии. <u>Умение пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию</u> | 2 | 1 |
| | Самостоятельная работа обучающихся: 1. изучение литературы, решение задач 2. подготовка к опросу и тестированию 3. написание реферата и подготовка к его защите | 1 | 2 |
| Тема 12. «Врожденные пороки развития и болезни с наследственным предрасположением» | Содержание учебного материала | | |
| | Лекции | | |
| | 1. Лекции по теме не предусмотрено. | | |
| | Практические занятия | | |
| | 1. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии: цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. Врожденные пороки развития. Болезни с наследственным предрасположением. Медико-генетическое консультирование. <u>Умение пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию.</u> | 2 | 1 |
| | Самостоятельная работа обучающихся: 1. изучение литературы, решение задач 2. подготовка к опросу и тестированию 3. написание реферата и подготовка к его защите | 1 | 2 |
| | Всего: | 72 | |

Для характеристики уровня освоения учебного материала используются следующие обозначения:

1. – ознакомительный (узнавание ранее изученных объектов, свойств);

2. – репродуктивный (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством)

2.4. Содержание разделов дисциплины

2.4.1. Занятия лекционного типа

| № раздела | Наименование темы | Содержание темы | Форма текущего контроля |
|------------------|--|--|-------------------------|
| 1 | 2 | 3 | 4 |
| <i>4 семестр</i> | | | |
| 1. | Тема 1. «Основные этапы развития генетики» | Введение в дисциплину. Генетика. Предмет, задачи и методы генетики. Понятие о живом организме. Уровни организации жизни. 1 Этап: классической генетики, развитие менделизма. 2 Этап: Разработка и пересмотр ряда положений классической генетики. 3 Этап: Проникновение генетики в смежные науки, появление новых ее разделов цитогенетика, молекулярная генетика, медицинская генетика. | Т,У |
| 2. | Тема 2. «Цитологические основы наследственности». | Биохимические и цитологические основы наследственности. Клетка – основа структурно-функциональная и генетическая единица живого. Неклеточные формы жизни (вирусы и фаги). Клеточные формы жизни (прокариоты и эукариоты). Клеточная теория. Физиология клетки. Энергетический обмен. Понятие о гомеостазе. | Т,У |
| 3. | Тема 3. «Организация наследственного материала» | Эволюция понятия «ген». Доказательства роли ДНК в передаче наследственной информации. Структура нуклеиновых кислот. Уровни упаковки генетического материала. Первичные функции гена. Репликация молекулы ДНК. Молекулярные основы воспроизводства клетки. Генетический код и его свойства. Биосинтез белка в клетке. Свойства гена. Уровни организации наследственного материала. Классификация генов. Регуляция работы генов. | Т,У |
| 4. | Тема 4. «Закономерности наследования». | Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов. Законы Менделя и условия их проявления. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Хромосомная теория Моргана. Сцепленное наследование. | Т,У |
| 5. | Тема 5. «Изменчивость» | Модификационная изменчивость. Комбинативная изменчивость. Мутационная изменчивость (хромосомные и генные мутации). Устойчивость и репарация генетического материала. Генетические концепции канцерогенеза. Наследование, сцепленное с полом. Теории определения пола. | Т,У |
| 6. | Тема 6. «Биология и генетика пола» | Формирование пола у человека. Соотношение полов. Проблема регуляции соотношения полов. Роль полов в эволюционном процессе. | Т,У |

| № раздела | Наименование темы | Содержание темы | Форма текущего контроля |
|--|---|--|-------------------------|
| 1 | 2 | 3 | 4 |
| 7. | Тема 7. «Основы онтогенетики». | Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза: критические периоды эмбриогенеза, онтогенез. Предэмбриональный, эмбриональный и постэмбриональный онтогенез. Реализация действия генов в онтогенезе. Генетические основы дифференцировки. Критические периоды эмбриогенеза. Влияние условий жизни матери на развитие эмбриона и плода. Постэмбриональный онтогенез. Периодизация постнатального онтогенеза у человека. Рост организмов. Хронологический и биологический возраст. Конституция и габитус человека. Старение и смерть. | Т,У |
| 8. | Тема 8. «Генетика популяций» | Популяционная структура вида. Отличительные признаки популяции человека. Генетические процессы в больших популяциях (Закон Харди-Вайнберга). | Т,У |
| 9. | Тема 9. «Человек как специфический объект генетического анализа» | Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии: человек как специфический объект генетического анализа. Методы исследования генетики человека (клинико-генеалогический метод, близнецовый метод, популяционно-статистический метод, цитогенетический метод, биохимические методы). Метод рекомбинантной ДНК. Метод генетики соматических клеток. Биологическое моделирование. математическое моделирование. Экспресс-методы. Метод пренатальной диагностики наследственных болезней. | Т,У |
| 10. | Тема 10. «Моногенно наследуемые болезни человека.» | Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения: моногенно наследуемые болезни человека. Генные болезни. Болезни с наследственным предрасположением. Врожденный порок развития. | Т,У |
| Примечание: Т – тестирование, Р – написание реферата, У – устный опрос | | | |

2.4.2. Семинарские занятия

Не предусмотрены учебным планом.

2.4.3. Практические занятия

| № раздела | Наименование темы | Содержание темы | Форма текущего контроля |
|-----------|-------------------|-----------------|-------------------------|
| | | | |

| 1 | 2 | 3 | 4 |
|------------------|--|--|-----|
| <i>4 семестр</i> | | | |
| 1. | Тема 1. «Основные этапы развития генетики» | Введение в дисциплину. Генетика. Предмет, задачи и методы генетики. Понятие о живом организме. Уровни организации жизни. 1 Этап: классической генетики, развитие менделизма. 2 Этап: Разработка и пересмотр ряда положений классической генетики. 3 Этап: Проникновение генетики в смежные науки, появление новых ее разделов цитогенетика, молекулярная генетика, медицинская генетика. | Т,У |
| 2. | Тема 2. «Цитологические основы наследственности». | Биохимические и цитологические основы наследственности. Клетка – основа структурно-функциональная и генетическая единица живого. Неклеточные формы жизни (вирусы и фаги). Клеточные формы жизни (прокариоты и эукариоты). Клеточная теория. Физиология клетки. Энергетический обмен. Понятие о гомеостазе. | Т,У |
| 3. | Тема 3. «Организация наследственного материала» | Эволюция понятия «ген». Доказательства роли ДНК в передаче наследственной информации. Структура нуклеиновых кислот. Уровни упаковки генетического материала. Первичные функции гена. Репликация молекулы ДНК. Молекулярные основы воспроизводства клетки. Генетический код и его свойства. Биосинтез белка в клетке. Свойства гена. Уровни организации наследственного материала. Классификация генов. Регуляция работы генов. | Т,У |
| 4. | Тема 4. «Закономерности наследования». | Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов. Законы Менделя и условия их проявления. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Хромосомная теория Моргана. Сцепленное наследование. | Т,У |
| 5. | Тема 5. «Изменчивость» | Модификационная изменчивость. Комбинативная изменчивость. Мутационная изменчивость (хромосомные и генные мутации). Устойчивость и репарация генетического материала. Генетические концепции канцерогенеза. Наследование, сцепленное с полом. Теории определения пола. | Т,У |
| 6. | Тема 6. «Биология и генетика пола» | Формирование пола у человека. Соотношение полов. Проблема регуляции соотношения полов. Роль полов в эволюционном процессе. | Т,У |
| 7. | Тема 7. «Основы онтогенетики». | Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза: критические периоды эмбриогенеза, онтогенез. Предэмбриональный, эмбриональный и постэмбриональный онтогенез. Реализация действия генов в онтогенезе. Генетические основы дифференцировки. Критические периоды эмбриогенеза. Влияние условий жизни матери на развитие эмбриона и плода. Постэмбриональный онтогенез. Периодизация постнатального онтогенеза у человека. Рост организмов. Хронологический и биологический возраст. Конституция и габитус человека. Старение и смерть. | Т,У |

| № раздела | Наименование темы | Содержание темы | Форма текущего контроля |
|--|--|--|-------------------------|
| 1 | 2 | 3 | 4 |
| 8. | Тема 8. «Генетика популяций» | Популяционная структура вида. Отличительные признаки популяции человека. Генетические процессы в больших популяциях (Закон Харди-Вайнберга). | Т,У |
| 9. | Тема 9. «Человек как специфический объект генетического анализа» | Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии: человек как специфический объект генетического анализа. Методы исследования генетики человека (клинико-генеалогический метод, близнецовый метод, популяционно-статистический метод, цитогенетический метод, биохимические методы). Метод рекомбинантной ДНК. Метод генетики соматических клеток. Биологическое моделирование. математическое моделирование. Экспресс-методы. Метод пренатальной диагностики наследственных болезней. | Т,У |
| 10. | Тема 10. «Моногенно наследуемые болезни человека.» | Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения: моногенно наследуемые болезни человека. Генные болезни. Болезни с наследственным предрасположением. Врожденный порок развития. | Т,У |
| 11. | Тема 11. «Хромосомные болезни человека» | Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения: хромосомные болезни человека. Трисомии. Частичные трисомии. Частичные моносомии. | Т,У |
| 12. | Тема 12 «Врожденные пороки развития и болезни с наследственным предрасположением» | Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии: цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. Врожденные пороки развития. Болезни с наследственным предрасположением. Медико-генетическое консультирование. | Т,У |
| Примечание: Т – тестирование, Р – написание реферата, У – устный опрос | | | |

2.4.4. Содержание самостоятельной работы.

Самостоятельная работа обучающихся включает в себя:

1. изучение основной и дополнительной литературы по курсу;
2. самостоятельное изучение некоторых вопросов (конспектирование);
3. работу с электронными учебными ресурсами;
4. изучение материалов периодической печати, Интернет-ресурсов;

5. подготовку к тестированию, подготовку к практическим занятиям, подготовку к устному опросу, самостоятельное выполнение домашних заданий, подготовку реферата по одной из проблем дисциплины.

Примерная тематика рефератов:

1. ДНК-технологии в медицинской генетике.
 2. Достижения транскриптомики и протеомики в медицинской генетике.
 3. Генетические базы данных. Базы данных по медицинской генетике.
 4. Менделевские типы наследования и их приложение к человеку.
 5. Мутации генов у человека: механизмы и последствия.
 6. Олигогенные болезни (синдром Барде-Бидля, недостаточность кортизонредуктазы, гемохроматоз, болезнь Гиршпрунга).
 7. Картирование и клонирование генов наследственных болезней. Анализ сцепления и генетическое картирование Генетический полиморфизм.
 8. Генетический полиморфизм и болезни.
 9. Полногеномные исследования при мультифакториальных заболеваниях.
 10. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных со структурными перестройками хромосом (синдром кошачьего крика, синдром 9p+, синдром Альфи).
 11. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с микроструктурными аномалиями хромосом (синдром Прадера-Вилли, синдром Энгельмана, ретинобластома, синдром Вильямса)
 12. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с нестабильностью структуры хромосом (синдром Блюма, Луи-Бар, анемия Фанкони, синдром ломкой X-хромосомы).
 13. Поведенческие аспекты при хромосомной патологии.
 14. Медицинская популяционная генетика (равновесие Харди-Вайнберга, инбридинг, генетический дрейф, миграция, естественный отбор, мутации).
 15. Современные алгоритмы пренатальной диагностики наследственных болезней.
 16. Современный взгляд на мутационный процесс у человека.
 17. Немеделевское наследование наследственных болезней. Митохондриальные болезни. Болезни импринтинга.
 18. Врожденные пороки развития. Этиология, классификация, лечение.
 23. Этические, правовые и социальные проблемы медицинской генетики.
 24. Клонирование в исследовании и лечении заболеваний человека
 25. Требования к фармакогенетическому тесту для внедрения в клиническую практику.
 26. Международная программа "Геном человека": цели и задачи, результаты выполнения, клинические приложения.
- Контролируемые компетенции: ОК-1, ОК-2, ОК -3, ОК-4, ОК-8, ОК-11, ПК 1.5., ПК 2.3.*

Критерии оценивания рефератов

- правильность оформления реферата (титульная страница, структурирование, список литературы);
- уровень раскрытия темы доклада / проработанность темы;
- структурированность текстового материала;
- количество использованных литературных источников.

Шкала оценивания

- оценивание рефератов проводится по бальной системе в диапазоне от «0» до «15» баллов.

Критерии оценки: раскрытие темы реферата (0-6 баллов), правильность оформления (0-3 балла), структурированность текстового материала (0-3 балла), количество проработанных источников (0-3 балла).

(!) В том случае, если какой-либо из критериев не выполнен или выполнен частично суммарный балл снижается.

Оценка «отлично» выставляется при сумме баллов свыше 10 и ответе на дополнительные вопросы.

Оценка «хорошо» выставляется при сумме баллов свыше 10 и частичном ответе на дополнительные вопросы.

Оценка «удовлетворительно» выставляется при сумме баллов выше 6, но менее 10 и частичном ответе на дополнительные вопросы.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется при сумме баллов ниже 6, либо при неудовлетворительном знании текста реферата, выявленном

Задачи

Задача №1: у матери вторая группа крови (она гетерозиготна), у отца — четвертая. Какие группы крови возможны у детей?

Решение:

| | | |
|----------------|--|------------|
| P | $I^A I^B$ | $I^A i^0$ |
| G | I^A, I^B | I^A, i^0 |
| F ₁ | $I^A I^A, I^A i^0, I^B i^0, I^A I^B$ (вероятность рождения ребенка со второй группой крови составляет 50%, с третьей — 25%, с четвертой — 25%). | |

Задача №2: носительница гемофилии вышла замуж за здорового мужчину. Какие могут родиться дети?

Решение:

| | | |
|----------------|--|---------|
| P | $X^H X^h$ | $X^H Y$ |
| G | X^H, X^h | $X^H Y$ |
| F ₁ | $X^H X^H$ девочка, здоровая (25%) $X^H X^h$ девочка, здоровая, носительница (25%) $X^H Y$ мальчик, здоровый (25%) $X^h Y$ мальчик, больной гемофилией (25%) | |

Задача №3: Мужчина с карими глазами и 3 группой крови женился на женщине с карими глазами и 1 группой крови. У них родился голубоглазый ребенок с 1 группой крови. Определите генотипы всех лиц, указанных в задаче.

Решение: Карий цвет глаз доминирует над голубым, поэтому A — карие глаза, a — голубые глаза. У ребенка голубые глаза, поэтому его отец и мать гетерозиготны по этому признаку. Третья группа крови может иметь генотип $I^B I^B$ или $I^B i^0$, первая — только $i^0 i^0$. Поскольку у ребенка первая группа крови, следовательно, он получил ген i^0 и от отца, и от матери, поэтому у его отца генотип $I^B i^0$.

| | | |
|----------------|------------------------------|---------------------|
| P | $Aa I^B i^0$ (отец) | $Aa i^0 i^0$ (мать) |
| G | $A I^B, A i^0, a I^B, a i^0$ | $A i^0, a i^0$ |
| F ₁ | $aa i^0 i^0$ (родился) | |

Задача №4: Мужчина дальтоник, правша (его мать была левшой) женат на женщине с нормальным зрением (ее отец и мать были полностью здоровы), левше. Какие могут родиться дети у этой пары?

Решение: У человека лучшее владение правой рукой доминирует над леворукостью, поэтому A — правша, a — левша. Генотип мужчины Aa (т.к. он получил ген a от матери-левши), а женщины — aa .

Мужчина-дальтоник имеет генотип $X^d Y$, а его жена — $X^D X^D$, т.к. ее родители были полностью здоровы.

| | | |
|----------------|---|--------------|
| P | $Aa X^d Y$ | $aa X^D X^D$ |
| G | $A X^d, A Y, a X^d, a Y$ | $a X^D$ |
| F ₁ | $Aa X^D X^d$ девочка-правша, здоровая, носительница (25%) $aa X^D X^d$ девочка-левша, здоровая, носительница (25%) | |

| | |
|--|---|
| | $AaX^D Y$ мальчик-правша, здоровый (25%) $aaX^D Y$ мальчик-левша, здоровый (25%) |
|--|---|

Задача №5. Составьте родословную собственной семьи, отмечая признаки и свойства, наиболее характерные для ваших родственников.

Контролируемые компетенции: ОК-1, ОК-2, ОК -3, ОК-4, ОК-8, ОК-11, ПК 1.5., ПК 2.3.

Критерии оценивания решения задач

«зачтено» - задача решена правильно,

«не зачтено» - задача не решена, либо решена неправильно.

Примерные тестовые задания:

1. Место, которое занимает ген в хромосоме:

- а) локус
- б) центромера.

2. Гены, в гомозиготном состоянии приводящие к гибели организма:

- а) доминантные
- б) летальные
- в) рецессивные.

3. Приобретенные признаки у человека

- а) наследуются
- б) не наследуются

4. Геномные мутации

- а) не приводят к изменению кариотипа
- б) приводят к изменению кариотипа

5. Что Вы посоветуете беременной женщине, в семье которой была наследственная патология

- а) прервать беременность
- б) обратиться к врачу-генетику
- в) затрудняюсь ответить

6. Окончательное решение о прерывании беременности в случае наследственной патологии у плода остается

- а) за лечащим врачом
- б) за супругами

7. Ваш совет при спорном вопросе установления отцовства

- а) обратиться в народный суд
- б) обратиться к врачу-генетику
- в) затрудняюсь дать совет

Контролируемые компетенции: ОК-1, ОК-2, ОК -3, ОК-4, ОК-8, ОК-11, ПК 1.5., ПК 2.3.

Критерии оценивания тестов

Время выполнения работы: 10-15 мин.

| Пороги оценок | Варианты параметров |
|---------------------|----------------------------|
| отлично | 5 правильных ответов |
| хорошо | 4 правильных ответов |
| удовлетворительно | 3 правильных ответов |
| неудовлетворительно | менее 3 правильных ответов |

Вопросы для устного опроса

Тема 1. Основные этапы развития генетики

1. Генетика. Предмет, задачи и методы генетики.
2. Сравните сущность процессов обмена веществ в неживой природе и метаболизма.

Тема 2. Цитологические основы наследственности

1. Какие химические элементы входят в состав клетки?
2. Какие органические вещества входят в состав клетки?

Тема 3. Организация наследственного материала

1. Чем различаются строение молекул ДНК и РНК?
2. Какие хромосомы называют гомологичными?
3. Какой хромосомный набор называют гаплоидным? Диплоидным?

Тема 4. Закономерности наследования

1. Чем половое размножение отличается от бесполого?
2. В чем состоят эволюционные преимущества полового размножения перед бесполом?

Тема 5. Изменчивость

1. Что такое наследственность?
2. Что такое гены?
3. Приведите определение понятия «изменчивость».
4. Дайте определение понятиям «генотип», «фенотип».
5. Что дает изучение признаков и свойств организма для формирования представлений о его генотипе?
6. В чем сущность гибридологического метода, разработанного Г. Менделем?
7. Какое скрещивание называется моногибридным? Дигибридным?
8. Сформулируйте первый закон Менделя.
9. Что такое неполное доминирование? Приведите примеры.
10. Сформулируйте второй закон Менделя.
11. Обоснуйте основные положения третьего закона Менделя?
12. Какие хромосомы называют половыми?
13. Приведите примеры наследования гена, сцепленного с полом.
14. Приведите примеры доминантных и рецессивных признаков у человека.
15. От чего зависит разнообразие генофонда вида?
16. Составьте родословную собственной семьи, отмечая признаки и свойства, наиболее характерные для ваших родственников.
17. Какие формы изменчивости вам известны?

18. Приведите классификацию мутаций по уровню изменений наследственного материала.

19. Приведите примеры влияния среды на проявление признака.

20. Приведите примеры, доказывающие ненаследуемость изменений признака, вызванных действием условий внешней среды.

21. Что такое норма реакции?

Тема 6. Биология и генетика пола

1.Формирование пола у человека.

2.Соотношение полов.

3.Проблема регуляции соотношения полов.

4.Роль полов в эволюционном процессе.

Тема 7. Основы онтогенетики

1. Что называется индивидуальным развитием организма?

2. Дайте объяснение возникновению у эмбрионов современных животных черт строения, свойственных их далеким предкам.

3. Какие факторы внешней среды влияют на развитие зародышей?

4. В чем заключается вредное влияние алкоголя и курение на развитие зародышей человека?

5. Деятельность каких систем организма обеспечивает постоянство его внутренней среды?

Тема 8. Генетика популяций

1. Популяционная структура вида.

2. Отличительные признаки популяции человека.

ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

1.Человек как специфический объект генетического анализа.

2.Методы исследования генетики человека (клинико-генеалогический метод, близнецовый метод, популяционно-статистический метод, цитогенетический метод, биохимические методы).

Контролируемые компетенции: ОК-1, ОК-2, ОК -3, ОК-4, ОК-8, ОК-11, ПК 1.5., ПК 2.3.

Критерии оценивания устного ответа:

| Пороги оценок | Варианты параметров |
|---------------------|---|
| Неудовлетворительно | студент обнаруживает незнание большей части соответствующего вопроса, допускает ошибки в формулировке определений и правил, искажающие их смысл, беспорядочно и неуверенно излагает материал. |
| Удовлетворительно | студент обнаруживает знание и понимание основных положений данной темы, но излагает материал неполно и допускает неточности в определении понятий или формулировке правил; не умеет достаточно глубоко и доказательно обосновать свои суждения и привести свои примеры; излагает материал непоследовательно и допускает ошибки в языковом оформлении излагаемого. |
| Хорошо | студент дает ответ, удовлетворяющий тем же требованиям, что и для оценки «отлично», но допускает 1–2 ошибки, которые сам же |

| | |
|---------|--|
| | исправляет, и 1–2 недочета в последовательности и языковом оформлении излагаемого. |
| Отлично | студент полно излагает материал (отвечает на вопрос), дает правильное определение основных понятий; обнаруживает понимание материала, может обосновать свои суждения, применить знания на практике, привести необходимые примеры не только из учебника, но и самостоятельно составленные; излагает материал последовательно и логично. |

2.4.5. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине

На самостоятельную работу обучающихся отводится 19 часов учебного времени.

| № | Наименование раздела, темы, вида СРС | Перечень учебно-методического обеспечения дисциплины по выполнению самостоятельной работы |
|-----|--|---|
| 1 | 2 | 3 |
| 1. | Тема 1. «Основные этапы развития генетики» | <p>Основная литература: 1. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для СПО / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — М. : Издательство Юрайт, 2017. — 182 с. — (Серия : Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-01585-0. — Режим доступа : www.biblio-online.ru/book/A4023155-A7EC-495B-A017-AF4DB6FC6133.</p> <p>Дополнительная литература: 1. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 1 : учебное пособие для СПО / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — М. : Издательство Юрайт, 2017. — 255 с. — (Серия : Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-00057-3. — Режим доступа: www.biblio-online.ru/book/A56DCA1A-5EB2-44B6-BC23-4CF65B9B5988.</p> 2. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 2 : учебное пособие для СПО / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — М. : Издательство Юрайт, 2017. — 261 с. — (Серия : Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-00058-0. — Режим доступа : www.biblio-online.ru/book/19EE156B-7272-4E4F-96AA-986BC7348593 <p>Периодические издания: 1. Журнал Биология в школе</p> <p>Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых</p> |
| 2. | Тема 2. «Цитологические основы наследственности». | |
| 3. | Тема 3. «Организация наследственного материала» | |
| 4. | Тема 4. «Закономерности наследования». | |
| 5. | Тема 5. «Изменчивость» | |
| 6. | Тема 6. «Биология и генетика пола» | |
| 7. | Тема 7. «Основы онтогенетики». | |
| 8. | Тема 8. «Генетика популяций» | |
| 9. | Тема 9. «Генетика человека» | |
| 10. | Тема 10. «Моногенно наследуемые болезни человека.» | |
| 11. | Тема 11. «Хромосомные болезни человека» | |
| 12. | Тема 12 «Врожденные пороки развития и болезни с наследственным предраспо- | |

| | | |
|--|-----------|--|
| | ложением» | <p>для освоения дисциплины:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Проект Государственного института русского языка имени А.С. Пушкина "Образование на русском" (https://pushkininstitute.ru/); 2. Национальная электронная библиотека (http://нэб.рф/); 3. Словари и энциклопедии (http://dic.academic.ru/). |
|--|-----------|--|

3. ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ ТЕХНОЛОГИИ

3.1. Образовательные технологии при проведении лекций

| № | Тема | Виды применяемых образовательных технологий | Кол-во час |
|-----|--|--|------------|
| 1 | 2 | 3 | 4 |
| 1 | Основные этапы развития генетики | Тезаурус, объяснительно-иллюстративный метод | 2 |
| 2 | Цитологические основы наследственности | Тезаурус, объяснительно-иллюстративный метод | 2 |
| 3 | Организация наследственного материала | Тезаурус, объяснительно-иллюстративный метод | 2 |
| 4 | Закономерности наследования | Тезаурус, объяснительно-иллюстративный метод | 2 |
| 5. | Изменчивость | Тезаурус, объяснительно-иллюстративный метод | 2 |
| 6. | Биология и генетика пола | Тезаурус, объяснительно-иллюстративный метод | 2 |
| 7. | Основы онтогенетики | Тезаурус, объяснительно-иллюстративный метод | 2 |
| 8. | Генетика популяций | Тезаурус, объяснительно-иллюстративный метод | 2 |
| 9. | Человек как специфический объект генетического анализа | Тезаурус, объяснительно-иллюстративный метод | 2 |
| 10. | Моногенно наследуемые болезни человека. | Лекция-конференция | 2 |
| | | Итого по курсу: | 20 |

3.2. Образовательные технологии при проведении практических занятий

| № | Тема занятия | Виды применяемых образовательных технологий | Кол. час |
|----|----------------------------------|---|----------|
| 1. | Основные этапы развития генетики | Тематическое обсуждение, метод устного контроля | 2 |

| | | | |
|-----|---|---|----|
| 2. | Цитологические основы наследственности | Тематическое обсуждение, метод устного контроля | 2 |
| 3. | Организация наследственного материала | Тематическое обсуждение, метод устного контроля | 2 |
| 4. | Закономерности наследования | Тематическое обсуждение, метод устного контроля | 2 |
| 5. | Изменчивость | Тематическое обсуждение, метод устного контроля | 2 |
| 6. | Биология и генетика пола | Тематическое обсуждение, метод устного контроля | 2 |
| 7. | Основы онтогенетики | Тематическое обсуждение, метод устного контроля | 6 |
| 8. | Генетика популяций | Тематическое обсуждение, метод устного контроля | 2 |
| 9. | Человек как специфический объект генетического анализа | Тематическое обсуждение, метод устного контроля | 2 |
| 10. | Моногенно наследуемые болезни человека. | анализ конкретных клинических примеров, решение задач | 2 |
| 11. | Хромосомные болезни человека | анализ конкретных клинических примеров, решение задач | 2 |
| 12. | Врожденные пороки развития и болезни с наследственным предрасположением | анализ конкретных клинических примеров | 2 |
| | | Итого по курсу | 28 |

4. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

4.1. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине

Реализация учебной дисциплины осуществляется в учебном кабинете генетики человека с основами медицинской генетики. Оборудование учебного кабинета (рабочего места кабинета):

1. Специализированная мебель и системы хранения (меловая доска, стол и стул преподавателя, столы и стулья ученические, шкафы для хранения учебных пособий, системы хранения таблиц и плакатов);
 2. Технические средства обучения (компьютер, видеопроектор, экран, лицензионное ПО);
 3. Демонстрационные учебно-наглядные пособия (комплект стендов).
- Учебно-методические материалы для самостоятельной работы с обучаю-

щимися из числа инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья (ОВЗ) предоставляются в формах, адаптированных к нарушению их здоровья и восприятия информации:

Для лиц с нарушениями зрения:

- в печатной форме увеличенным шрифтом;
- в форме электронного документа.

Для лиц с нарушения слуха:

- в печатной форме;
- в форме электронного документа.

Для лиц с нарушениями опорно-двигательного аппарата:

- в печатной форме;
- в форме электронного документа.

4.2. Перечень необходимого программного обеспечения

- Операционная система Microsoft Windows 10 (дог. №77-АЭФ/223-ФЗ/2017 от 03.11.2017, корпоративная лицензия);
- Пакет программ Microsoft Office Professional Plus (дог. №77-АЭФ/223-ФЗ/2017 от 03.11.2017, корпоративная лицензия);
- Антивирусная защита физических рабочих станций и серверов: Kaspersky Endpoint Security для бизнеса – Стандартный Russian Edition. 1500-2499 Node 1 year Educational Renewal License (контракт №69-АЭФ/223-ФЗ от 11.09.2017, корпоративная лицензия);
- 7-zip GNU Lesser General Public License (свободное программное обеспечение, не ограничено, бессрочно);
- Интернет браузер Google Chrome (бесплатное программное обеспечение, не ограничено, бессрочно);
- K-Lite Codec Pack — универсальный набор кодеков (кодировщиков-декодировщиков) и утилит для просмотра и обработки аудио- и видеофайлов (бесплатное программное обеспечение, не ограничено, бессрочно);
- WinDjView – программа для просмотра файлов в формате DJV и DjVu (свободное программное обеспечение, не ограничено, бессрочно);
- Foxit Reader — прикладное программное обеспечение для просмотра электронных документов в стандарте PDF (бесплатное программное обеспечение, не ограничено, бессрочно).

5. ПЕРЕЧЕНЬ ОСНОВНОЙ И ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ УЧЕБНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ, НЕОБХОДИМОЙ ДЛЯ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

5.1. Основная литература:

1. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для СПО / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и

доп. — М. : Издательство Юрайт, 2017. — 182 с. — (Серия : Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-01585-0. — Режим доступа : www.biblio-online.ru/book/A4023155-A7EC-495B-A017-AF4DB6FC6133.

5.2. Дополнительная литература

1.Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 1 : учебное пособие для СПО / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — М. : Издательство Юрайт, 2017. — 255 с. — (Серия : Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-00057-3. — Режим доступа : www.biblio-online.ru/book/A56DCA1A-5EB2-44B6-BC23-4CF65B9B5988.

2.Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 2 : учебное пособие для СПО / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — М. : Издательство Юрайт, 2017. — 261 с. — (Серия : Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-00058-0. — Режим доступа : www.biblio-online.ru/book/19EE156B-7272-4E4F-96AA-986BC7348593

5.3. Периодические издания

1. Журнал Биология в школе

5.4. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины

1. Проект Государственного института русского языка имени А.С. Пушкина "Образование на русском" (<https://pushkininstitute.ru/>);
2. Национальная электронная библиотека (<http://нэб.рф/>);
3. Словари и энциклопедии (<http://dic.academic.ru/>).

6. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ

Подготовка к семинарскому и практическому занятию начинается с ознакомления предложенной преподавателем литературы. Знакомясь с рекомендованной или дополнительной литературой, необходимо заполнить на нее библиографическую карточку с указанием всех выходных данных.

Следующим этапом работы с литературным источником является овладение той информацией, которая находится в рекомендованной к семинарскому занятию литературе. И здесь немаловажное значение приобретает умение читать, владение навыками работы с книгой.

Последним этапом чтения должна быть краткая запись его результата в специальной тетради или на карточке, куда помимо выходных данных о прочитанной работе следует записать: дату чтения (просмотра), где и как работа мо-

жет быть использована, ее краткие идеи, выходные данные и библиотечный шифр или где ее можно найти, если работа не является собственной.

Фиксирование прочитанного текста. Существует несколько форм фиксирования содержания прочитанной работы: план, тезисы, выписки, конспект.

План представляет краткий перечень основных идей прочитанной работы. Он указывает на структуру, логику, построение ее содержания, иногда это оглавление разделов (глав) книги, данное автором.

Тезисы - краткая запись содержания текста в виде основных, сжато сформулированных положений, в которых сконцентрировано доказываемое или опровергаемое автором, резюме прочитанного.

Выписки - это дословные записи текста в виде цитат, удачных формулировок, примеров, фактов. Выписки позволяют организовать сбор материала по интересующей проблеме из разных источников.

Конспект - это краткое изложение основного содержания текста, освобожденного от мелочей и повторений, т.е. это систематическая, логически связанная запись, содержащая тезисы, выписки, план прочитанного.

Существует мнение, что конспектирование необходимо только для лучшего запоминания материала (например, лекций). Однако более важным здесь является возможность обращения к конспекту с целью более глубокого или нового (под новым углом зрения) осмысления законспектированного материала.

Ведение записей имеет ряд несомненных достоинств:

"... а) запись способствует лучшему пониманию текста (записывая, мы вынуждены как бы заново осмысливать то, что прочитали, особенно если пытаемся выразить ту или иную мысль не дословно, а своими словами); б) записывая мысль, мы удлиняем процесс ее восприятия, как бы повторяем ее, а значит, прочнее запоминаем; в) запись полезна как документ, который дает возможность быстро восстановить в памяти забытое, служит источником для справок, ценным пособием в практической работе; г) записанное поддерживает внимание на содержании текста, помогает сосредоточиться на нем, не отвлекаясь; д) запись текста своими словами развивает письменную речь" (*Доблаев Л.П.* Психологические основы работы над книгой. - М., 2010.- С. 41 - 42).

7. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ

7.1. Паспорт фонда оценочных средств

| № п/п | Контролируемые разделы (темы) дисциплины | Код контролируемой компетенции (или ее части) | Наименование оценочного средства |
|-------|--|---|---|
| 1. | Основные этапы развития генетики | ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-8, ОК-11, ПК 1.5., | Тестирование, устный опрос, защита реферата |

| № п/п | Контролируемые разделы (темы) дисциплины | Код контролируемой компетенции (или ее части) | Наименование оценочного средства |
|-------|--|---|---|
| | | ПК 2.3. | |
| 2. | Цитологические основы наследственности | ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-8, ОК-11, ПК 1.5., ПК 2.3. | Тестирование, устный опрос, защита реферата |
| 3. | Организация наследственного материала | ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-8, ОК-11, ПК 1.5., ПК 2.3. | Тестирование, устный опрос, защита реферата |
| 4. | Закономерности наследования | ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-8, ОК-11, ПК 1.5., ПК 2.3. | Тестирование, устный опрос, защита реферата |
| 5. | Изменчивость | ОК-1, ОК-2, ОК-4, ОК-8, ОК-11, ПК 1.5., ПК 2.3. | Тестирование, устный опрос, защита реферата |
| 6. | Биология и генетика пола | ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-8, ОК-11, ПК 1.5., ПК 2.3. | Тестирование, устный опрос, защита реферата |
| 7. | Основы онтогенетики | ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-8, ОК-11, ПК 1.5., ПК 2.3. | Тестирование, устный опрос, защита реферата |
| 8. | Генетика популяций | ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-8, ОК-11, ПК 1.5., ПК 2.3. | Тестирование, устный опрос, защита реферата |
| 9. | Человек как специфический объект генетического анализа | ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-8, ОК-11, ПК 1.5., ПК 2.3. | Тестирование, устный опрос, защита реферата |
| 10. | Моногенно наследуемые болезни человека. | ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-8, ОК-11, ПК 1.5., ПК 2.3. | Тестирование, устный опрос, защита реферата |
| 11. | Хромосомные болезни человека | ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-8, ОК-11, ПК 1.5., ПК 2.3. | Тестирование, устный опрос, защита реферата |

| № п/п | Контролируемые разделы (темы) дисциплины | Код контролируемой компетенции (или ее части) | Наименование оценочного средства |
|-------|---|---|---|
| 12. | Врожденные пороки развития и болезни с наследственным предрасположением | ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-8, ОК-11, ПК 1.5., ПК 2.3. | Тестирование, устный опрос, защита реферата |

7.2. Критерии оценки знаний

«Зачтено» получает студент, ответ которого соответствует критериям оценивания на «отлично», «хорошо» или «удовлетворительно».

- оценка «отлично» выставляется студенту, если студент владеет знаниями предмета в полном объеме учебной программы, достаточно глубоко осмысливает дисциплину; самостоятельно, в логической последовательности и исчерпывающе отвечает на все вопросы, подчеркивал при этом самое существенное, умеет анализировать, сравнивать, классифицировать, обобщать, конкретизировать и систематизировать изученный материал, выделять в нем главное; устанавливать причинно-следственные связи; четко формирует ответы, свободно читает результаты анализов и других исследований и решает ситуационные задачи повышенной сложности; хорошо знаком с основной литературой и методами исследования в объеме, необходимом для практической деятельности; увязывает теоретические аспекты предмета с практическими задачами; владеет знаниями основных принципов генетики человека с основами медицинской генетики.

- оценка «хорошо» выставляется студенту, если студент владеет знаниями дисциплины почти в полном объеме программы (имеются пробелы знаний только в некоторых, особенно сложных разделах); самостоятельно и отчасти при наводящих вопросах дает полноценные ответы на вопросы; не всегда выделяет наиболее существенное, не допускает вместе с тем серьезных ошибок в ответах; умеет решать легкие и средней тяжести ситуационные задачи; умеет трактовать лабораторные и инструментальные исследования в объеме, превышающем обязательный минимум.

- оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, если студент владеет основным объемом знаний по дисциплине; проявляет затруднения в самостоятельных ответах, оперирует неточными формулировками; в процессе ответов допускаются ошибки по существу вопросов. Студент способен решать лишь наиболее легкие задачи, владеет только обязательным минимумом методов исследований.

«Не зачтено» выставляется студенту, если студент не освоил обязательно-го минимума знаний предмета, не способен ответить на вопрос даже при до-полнительных наводящих вопросах преподавателя.

7.3. Оценочные средства для проведения текущей аттестации

| Форма аттестации | Знания | Умения | Личные качества обучающегося | Примеры оценочных средств |
|--|--|---|---|--|
| Устный опрос, тестирование, защита рефератов | <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"> • ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов; • решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания; • пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию. | Самоконтроль Целенаправленность Мотивация на учебное взаимодействие с педагогом | Тестовые задания, вопросы для устного опроса, темы рефератов |

Примерные тестовые задания:

1. Место, которое занимает ген в хромосоме:

- а) локус
- б) центромера.

2. Гены, в гомозиготном состоянии приводящие к гибели организма:

- а) доминантные
- б) летальные
- в) рецессивные.

3. Приобретенные признаки у человека

- а) наследуются
- б) не наследуются

4. Геномные мутации

а) не приводят к изменению кариотипа

б) приводят к изменению кариотипа

5. *Что Вы посоветуете беременной женщине, в семье которой была наследственная патология*

а) прервать беременность

б) обратиться к врачу-генетику

в) затрудняюсь ответить

6. *Окончательное решение о прерывании беременности в случае наследственной патологии у плода остается*

а) за лечащим врачом

б) за супругами

7. *Ваш совет при спорном вопросе установления отцовства*

а) обратиться в народный суд

б) обратиться к врачу-генетику

в) затрудняетесь дать совет

Контролируемые компетенции: ОК-1, ОК-2, ОК -3, ОК-4, ОК-8, ОК-11, ПК 1.5., ПК 2.3.

Примерные вопросы для устного опроса:

Тема 1. Основные этапы развития генетики

1. Генетика. Предмет, задачи и методы генетики.

2. Сравните сущность процессов обмена веществ в неживой природе и метаболизма.

Тема 2. Цитологические основы наследственности

1. Какие химические элементы входят в состав клетки?

2. Какие органические вещества входят в состав клетки?

Тема 3. Организация наследственного материала

1. Чем различаются строение молекул ДНК и РНК?

2. Какие хромосомы называют гомологичными?

3. Какой хромосомный набор называют гаплоидным? Диплоидным?

Тема 4. Закономерности наследования

1. Чем половое размножение отличается от бесполого?

2. В чем состоят эволюционные преимущества полового размножения перед бесполом?

Тема 5. Изменчивость

1. Что такое наследственность?

2. Что такое гены?

3. Приведите определение понятия «изменчивость».

4. Дайте определение понятиям «генотип», «фенотип».

5. Что дает изучение признаков и свойств организма для формирования представлений о его генотипе?

6. В чем сущность гибридологического метода, разработанного Г. Менделем?

7. Какое скрещивание называется моногибридным? Дигибридным?

8. Сформулируйте первый закон Менделя.
9. Что такое неполное доминирование? Приведите примеры.
10. Сформулируйте второй закон Менделя.
11. Обоснуйте основные положения третьего закона Менделя?
12. Какие хромосомы называют половыми?
13. Приведите примеры наследования гена, сцепленного с полом.
14. Приведите примеры доминантных и рецессивных признаков у человека.
15. От чего зависит разнообразие генофонда вида?
16. Составьте родословную собственной семьи, отмечая признаки и свойства, наиболее характерные для ваших родственников.
17. Какие формы изменчивости вам известны?
18. Приведите классификацию мутаций по уровню изменений наследственного материала.
19. Приведите примеры влияния среды на проявление признака.
20. Приведите примеры, доказывающие ненаследуемость изменений признака, вызванных действием условий внешней среды.
21. Что такое норма реакции?

Тема 6. Биология и генетика пола

1. Формирование пола у человека.
2. Соотношение полов.
3. Проблема регуляции соотношения полов.
4. Роль полов в эволюционном процессе.

Тема 7. Основы онтогенетики

1. Что называется индивидуальным развитием организма?
2. Дайте объяснение возникновению у эмбрионов современных животных черт строения, свойственных их далеким предкам.
3. Какие факторы внешней среды влияют на развитие зародышей?
4. В чем заключается вредное влияние алкоголя и курение на развитие зародышей человека?
5. Деятельность каких систем организма обеспечивает постоянство его внутренней среды?

Тема 8. Генетика популяций

1. Популяционная структура вида.
2. Отличительные признаки популяции человека.

Тема 9. Человек как специфический объект генетического анализа

1. Человек как специфический объект генетического анализа.
2. Методы исследования генетики человека (клинико-генеалогический метод, близнецовый метод, популяционно-статистический метод, цитогенетический метод, биохимические методы).

7.4. Оценочные средства для проведения промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация

| Форма аттестации | Знания | Умения | Личные качества обучающегося | Примеры оценочных средств |
|------------------|--|---|--|---------------------------|
| зачет | <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"> • ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов; • решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания; • пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию. | <p>Самоконтроль Целенаправленность Мотивация на учебное взаимодействие с педагогом</p> | Вопросы к зачету |

7.5. Примерные вопросы для проведения промежуточной аттестации в форме зачета

1. Генетика человека. Предмет, задачи и методы генетики человека.
2. Доказательства генетической роли нуклеиновых кислот. Структура ДНК и РНК. Модель ДНК Уотсона и Крика.
3. Функции нуклеиновых кислот в реализации генетической информации: репликация, транскрипция и трансляция. Центральная догма молекулярной биологии.
4. Генетический код, его свойства. Доказательства триплетности кода. Расшифровка кода.
5. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана, ее интерпретация на современном уровне. Кариотип. Специфичность морфологии и числа хромосом.

6. Строение хромосом: хроматида, хромомеры, эухроматические и гетерохроматические районы хромосом. Методы окраски хромосом. Морфология хромосом в ходе митоза и мейоза.
7. Молекулярная организация хромосом. Компоненты хроматина. Уровни упаковки хроматина, строение нуклеосом.
8. Цели, принципы и методы генетического анализа. Основы гибридологического метода, его разрешающая способность.
9. Закономерности наследования при моногибридном скрещивании. I и II законы Г. Менделя. Аллельные гены и типы их взаимодействий.
10. Закономерности наследования в ди- и полигибридных скрещиваниях при моногенном контроле каждого признака. Статистический характер расщеплений. Общая формула расщеплений при независимом наследовании. III закон Менделя.
11. Неаллельные гены, типы их взаимодействия. Комплементарность как тип взаимодействия неаллельных генов.
12. Доминантный и рецессивный эпистаз как типы взаимодействия неаллельных генов. Особенности наследования количественных признаков (полигенное наследование).
13. Генотип как сложная система аллельных и неаллельных взаимодействий генов. Плейотропное действие генов. Пенетрантность и экспрессивность.
14. Хромосомное определение пола, его типы. Признаки, сцепленные с полом, зависимые от пола и ограниченные полом.
15. Особенности наследования при сцеплении генов. Группы сцепления. Определение групп сцепления генов у дрозофилы и человека. Неполное сцепление и кроссинговер.
16. Картирование генов на основе данных цитогенетического анализа. Цитологические карты хромосом, их сопоставление с генетическими картами.
17. Формы изменчивости (фенотипическая и генотипическая). Виды генотипической изменчивости. Комбинативная изменчивость, механизм ее возникновения, роль в эволюции и селекции.
18. Мутационная изменчивость. Принципы классификации мутаций. Характеристика основных классов мутаций. Мутагенные факторы, их природа.
19. Классификация генных мутаций. Общая характеристика молекулярной природы их возникновения.
20. Хромосомные перестройки, их классификация. Особенности мейоза при различных типах перестроек.
21. Геномные изменения: полиплоидия, анеуплоидия. Особенности мейоза и характер наследования у полиплоидов.
22. Модификационная изменчивость. Формирование признаков как результат взаимодействия генотипа и факторов среды. Норма реакции генотипа.

23. Популяции, их виды. Понятие идеальной популяции. Особенности популяций человека. Коэффициент инбридинга. Генетическая структура инбредной популяции.
24. Мутационный процесс и дрейф генов в популяции как факторы динамики ее генетической структуры. Популяционные волны. Наследование генов через «бутылочное горлышко». Эффект родоначальника. Болезни изолированных популяций.
25. Популяционно-статистический метод в медицинской генетике: его основа и задачи. Уравнение Харди-Вайнберга как основной закон популяционной генетики.
26. Генетический груз популяции, его влияние на генетическую структуру популяций.
27. Клинико-генеалогический метод: его этапы, возможности.
28. Близнецовый метод, его характеристика и область применения. Конкордантность и дискордантность. Коэффициент наследуемости.
29. Биохимические методы, применяемые для диагностики наследственных заболеваний и выявления носителей патологических генов.
30. Цитогенетический и молекулярно-цитогенетические методы: их суть, возможности, ограничения.
31. Роль наследственности в патологии. Особенности клинических проявлений наследственной патологии, её классификация. Врождённые пороки развития.
32. Этиология и цитогенетика хромосомных болезней, их классификация. Зависимость тяжести болезни от выраженности хромосомного дисбаланса. Полные и мозаичные формы хромосомных болезней.
33. Генетические основы канцерогенеза. Онкогены и гены супрессоров опухолей.
34. Генетический контроль метаболизма лекарственных препаратов. Вариабельность ответа индивидов на приём лекарств и её причины. Патологические реакции на приём лекарственных препаратов у больных наследственными болезнями.
35. Профилактика наследственных болезней: её виды (первичная, вторичная и третичная), уровни, пути и формы проведения.
36. Медико-генетическое консультирование (МГК): задачи консультирования, его виды, организация службы МГК в России. Принципы оценки генетического риска.

8. ОБУЧЕНИЕ СТУДЕНТОВ-ИНВАЛИДОВ И СТУДЕНТОВ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ

Порядок обучения инвалидов и студентов с ограниченными возможностями определен Положением КубГУ «Об обучении студентов-инвалидов и студентов с ограниченными возможностями здоровья».

Для лиц с ограниченными возможностями здоровья предусмотрены образовательные технологии, учитывающие особенности и состояние здоровья таких лиц.

9. ДОПОЛНИТЕЛЬНОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Дополнительное обеспечение дисциплины не предусмотрено.

РЕЦЕНЗИЯ

на рабочую программу учебной дисциплины
ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики»
для специальности 33.02.01 «Фармация»

базовая подготовка среднего профессионального образования
Авторы программы: Скибицкая В.И., доцент, к.м.н и Костенко Г.А,
к.м.н. - преподаватели ФГБОУ ВО КубГУ ИНСПО

Рабочая программа учебной дисциплины ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики» разработана в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 33.02.01 – «Фармация», утвержденного приказом Минобрнауки РФ от 12.05.2014 №501 (зарегистрирован в Минюсте России 26.06.2014 №32861), требованиями к разработке рабочей программы дисциплины по программам подготовки специалистов среднего звена, реализуемых в федеральном государственном бюджетном образовательном учреждении высшего образования «Кубанский государственный университет» и его филиалах, и другими нормативными правовыми актами, регламентирующими учебный процесс.

В паспорте рабочей программы сформулированы цели и задачи освоения дисциплины, направленные на овладение обучающимися общими и профессиональными компетенциями.

Структура и содержание учебной дисциплины соответствует ФГОС СПО и учебному плану специальности 33.02.01 – «Фармация». Тематический план имеет оптимальное для становления профессиональной компетентности фармацевта распределение часов по разделам и темам. Каждый раздел программы отражает тематику и вопросы, позволяющие в полном объеме изучить необходимый теоретический материал. На практических занятиях предусмотрено закрепление теоретических знаний. Используемые разработчиками программы образовательные технологии позволяют сформировать необходимые компетенции будущих специалистов среднего звена. Перечень основной и дополнительной литературы соответствует предъявляемым требованиям актуальности и новизны, отражает содержание дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики».

Вывод: рабочая программа дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» соответствует предъявляемым нормативным требованиям и может использоваться в учебном процессе.

Доцент кафедры геоэкологии
и природопользования
ФГБОУ ВО «КубГУ», к.б.н.

Н.А. Пикалова



РЕЦЕНЗИЯ

на рабочую учебную программу дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» специальности 33.02.01 «Фармация», подготовленную в ФГБОУ ВО КубГУ ИНСПО преподавателями доцентом, к.м.н. Скибицкой и к.м.н. Костенко Г.А.

Представленная на рецензию рабочая программа учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики», разработанная преподавателями ИНСПО Скибицкой Викторией Ивановной и Костенко Герой Александровной, соответствует требованиям к разработке рабочей программы дисциплины по программам подготовки специалистов среднего звена, реализуемых в федеральном государственном бюджетном образовательном учреждении высшего образования «Кубанский государственный университет» и его филиалах и другим нормативным правовым актам, регламентирующим учебный процесс.

В рабочей программе раскрыты, цели, задачи и место дисциплины в структуре ООП. Рабочая программа дает полное представление о том, что должен знать и уметь будущий специалист по фармации, а так же уровень содействия становлению профессиональной компетентности фармацевта, который должен быть сформирован в процессе изучения дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики».

Фонд оценочных средств предусматривает необходимые формы контроля знаний студентов и позволяет достоверно определить степень сформированности профессиональных компетенций. Перечень основной и дополнительной литературы, рекомендуемой обучающимся по программе подготовки специалистов среднего звена, соответствует предъявляемым требованиям актуальности и новизны, отражает содержание дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики». Содержание рабочей программы соответствует ООП и рабочему плану по специальности 33.02.01 «Фармация».

Вывод: рабочая программа дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» соответствует предъявляемым нормативным требованиям и может использоваться в учебном процессе.

Заведующая аптекой, Аптека Санфарма № 4,
ООО «Санфарма»

