

УТВЕРЖДАЮ  
Проректор по УВР  
\_\_\_\_\_ С.Н. Киселев  
23.04.2024 г.

## Медицинская генетика рабочая программа дисциплины (модуля)

Закреплена за кафедрой **Биология и генетика**

Учебный план **340301-1-2024-Очно-заочное.rlx**  
**34.03.01 Сестринское дело**  
**Направленность (профиль) "Сестринское дело"**

Квалификация **Академическая медицинская сестра (для лиц мужского пола -**  
Форма обучения **Академический медицинский брат). Преподаватель**  
**очно-заочная**

Общая трудоемкость **2 ЗЕТ**

Часов по учебному плану 18  
в том числе: Виды контроля в семестрах:  
аудиторные занятия 6 зачеты 1  
самостоятельная работа 12

Распределение часов дисциплины по семестрам

Семестр (<Курс>. <Семестр на курсе>)	1 (1.1)		Итого	
	уп	рп		
Неделя	17,5			
Вид занятий	уп	рп	уп	рп
Лекции	2	2	2	2
Практические	4	4	4	4
В том числе инт.	6	6	6	6
В том числе электрон.	2	2	2	2
Итого ауд.	6	6	6	6
Контактная работа	6	6	6	6
Сам. работа	12	12	12	12
Итого	18	18	18	18

Программу составил(и):

Ст. преподаватель, В.С. Якубович \_\_\_\_\_; к.б.н., зав. кафедрой, Е.В. Млынар \_\_\_\_\_

Рецензент(ы):

к.м.н., Декан МГФ, Е.В. Витько \_\_\_\_\_; к.ф.-м.н., зав. кафедрой, А.С. Стукалова \_\_\_\_\_

Рабочая программа дисциплины

**Медицинская генетика**

разработана в соответствии с ФГОС:

Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования - бакалавриат по направлению подготовки 34.03.01 Сестринское дело (приказ Минобрнауки России от 22.09.2017 г. № 971)

составлена на основании учебного плана:

34.03.01 Сестринское дело

Направленность (профиль) "Сестринское дело"

утвержденного учёным советом вуза от 23.04.2024 протокол № 10.

Рабочая программа одобрена на заседании кафедры

**Биология и генетика**

Протокол от \_\_\_\_\_ 2024 г. № \_\_\_\_

Зав. кафедрой Е.В. Млынар

Председатель методического совета факультета

И.В. Крапивина \_\_\_\_\_

Протокол от \_\_\_\_\_ 2024 г. № \_\_\_\_

1. ЦЕЛИ и ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ	
1.1	Цели и задачи освоения учебной дисциплины состоит в овладении знаниями современных основ общей генетики, генетики человека и медицинской генетики, являющихся базисом для успешного применения медицинской генетики в диагностике, лечении и профилактике наследственной патологии.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП	
Цикл (раздел) ООП:	Б1.О
<b>2.1 Требования к предварительной подготовке обучающегося:</b>	
2.1.1	Для изучения данной учебной дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые программой по биологии в рамках школьной программы.
<b>2.2 Дисциплины и практики, для которых освоение данной дисциплины (модуля) необходимо как предшествующее:</b>	
2.2.1	Пропедевтика внутренних болезней

3. КОМПЕТЕНЦИИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)	
<b>УК-1: Способен осуществлять поиск, критический анализ и синтез информации, применять системный подход для решения поставленных задач</b>	
УК-1.1: Анализирует задачу, выделяя ее базовые составляющие. Осуществляет декомпозицию задачи	
УК-1.2: Находит и критически анализирует информацию, необходимую для решения поставленной задачи	
УК-1.3: Рассматривает различные варианты решения задачи, оценивая их достоинства и недостатки	
УК-1.4: Грамотно, логично, аргументированно формирует собственные суждения и оценки. Отличает факты от мнений, интерпретаций, оценок и т.д. в рассуждениях других участников деятельности	
УК-1.5: Определяет и оценивает практические последствия возможных решений задачи	
<b>ОПК-2: Способен решать профессиональные задачи с использованием основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов</b>	
ОПК-2.1: Демонстрирует умение решать профессиональные задачи с использованием основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов	
<b>ПК-2: Способен обеспечивать санитарно-эпидемиологические требования для медицинских организаций</b>	
ПК-2.4: Способность и готовность к консультированию пациентов и членов их семей по вопросам профилактики заболеваний и их обострений и осложнений, травматизма, организации рационального питания, обеспечения безопасной среды, физической нагрузки	

4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)							
Код занятия	Наименование разделов и тем /вид занятия/	Семестр / Курс	Часов	Компетенции	Литература	Инте ракт.	Примечание
<b>Раздел 1. Медицинская генетика</b>							
1.1	Основы генетики человека. Методы. Генные болезни. Хромосомные болезни человека. /Лек/	1	2	УК-1.1 УК-1.2 УК-1.3 УК-1.4 УК-1.5 ОПК-2.1 ПК-2.4	Л1.1Л2.1Л3.1	2	
1.2	Генные болезни человека. /Пр/	1	2	УК-1.1 УК-1.2 УК-1.3 УК-1.4 УК-1.5 ОПК-2.1 ПК-2.4	Л1.1Л2.1Л3.1	2	
1.3	Хромосомные болезни человека. /Пр/	1	2	УК-1.1 УК-1.2 УК-1.3 УК-1.4 УК-1.5 ОПК-2.1 ПК-2.4	Л1.1Л2.1Л3.1	2	
1.4	Работа с рекомендуемой литературой. Написание контрольной работы. /Ср/	1	12	УК-1.1 УК-1.2 УК-1.3 УК-1.4 УК-1.5 ОПК-2.1 ПК-2.4	Л1.1Л2.1Л3.1		

5. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА	
<b>5.1. Контрольные (экзаменационные) вопросы и задания</b>	

1. Методы генетики человека и их возможности.
2. Генеалогический метод и его использование в медицинской генетике.
3. Основные критерии аутосомно-доминантных, аутосомно-рецессивных, типов наследования.
4. Основные критерии Х- и Y-сцепленных типов наследования.
5. Близнецовый метод и его использование в медицинской генетике.
6. Цитогенетический метод и его использование в медицинской генетике.
7. Популяционно-статистический метод и его использование в медицинской генетике.
8. ПЦР: принцип метода, области применения.
9. Наследование АВО системы групп крови.
10. Типы взаимодействия неаллельных генов. Примеры у человека.
11. Сущность и основные положения хромосомной теории наследственности.
12. Хромосомное определение пола.
13. Наследование признаков, сцепленных с полом. Примеры.
14. Структура генома человека
15. Классификация мутаций по изменению в генотипе (перечислить и привести примеры заболеваний).
16. Хромосомные болезни человека, связанные с нерасхождением половых хромосом, методы их диагностики.
17. Хромосомные болезни человека, связанные с нерасхождением аутосом, методы их диагностики.
18. Хромосомные aberrации и связанные с ними болезни, методы диагностики.
19. Наследственные болезни человека, вызванные генными мутациями. Примеры.
20. Нарушения обмена углеводов.
21. Нарушения обмена аминокислот.
22. Митохондриальная наследственность.
23. Мультифакториальное наследование.
24. Основы медико-генетического консультирования.
25. Методы пренатальной диагностики генетических заболеваний человека. Показания. Возможности.

### 5.2. Темы письменных работ (рефераты, контрольные)

История открытия ДНК

Хромосомная природа болезни Дауна.

Хромосомная природа синдромов Клайнфельтера и Шерешевского-Тернера.

Наследственные ферментопатии человека.

### 5.3. Фонд оценочных средств

Количество тестовых заданий - 100;

Количество ситуационных задач - 20.

### 5.4. Примеры оценочных средств (5 тестов, 2 задачи)

Тесты:

1. Какие клетки обычно используются при проведении цитогенетического анализа?
  - 1) Лимфоциты крови
  - 2) Клетки костного мозга
  - 3) эритроциты
  - 4) моноциты
  - 5) Мышечные клетки
2. Какие наследственные заболевания диагностируются с помощью цитогенетического исследования?
  - 1) Аутосомно-доминантные заболевания
  - 2) Хромосомные заболевания
  - 3) мультифакториальные заболевания
  - 4) наследственные заболевания обмена веществ
  - 5) X-сцепленные заболевания
3. Какое время отводится колхинизации при получении метафазных пластинок, пригодных для нормального кариотипирования?
  - 1) 1 час
  - 2) 2 часа
  - 3) 3 часа
  - 4) 4 часа
  - 5) 30 минут
4. Какова должна быть концентрация колхицина для получения качественных метафазных пластинок?
  - 1) 100 у
  - 2) 10 у
  - 3) 1000 у
  - 4) 1 у
  - 5) 0,1 у
5. Каково соотношение и состав компонентов фиксатора хромосом?
  - 1) Метанол и ледяная уксусная кислота - 3:1

- 2) Метанол и трипсин - 3:1  
 3) ФГА и ледяная уксусная кислота-2:1  
 4) Метанол и ледяная уксусная кислота - 1:1  
 5) Трипсин и ФГА - 3:1

Задачи:

1. Группа особей состоит из 30 гетерозигот Аа и 1000 гомозигот АА.

Вычислить частоту нормального аллеля А и частоту мутантного аллеля а, выразив частоты в долях единицы и в процентах.

2. Вследствие нарушения распределения хромосом в митозе во время одного из первых делений дробления могут появиться клоны клеток с различным числом хромосом.

а) Если после ранней ошибки в митотическом распределении зарождаются однояйцевые близнецы, будут ли они различаться по своему хромосомному набору?

б) Объясните дискордантность однояйцевых близнецов по синдрому Шерешевского-Тернера. Каковы их кариотипы, если оба близнеца: а) девочки; б) мальчики?

## 6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

### 6.1. Рекомендуемая литература

#### 6.1.1. Основная литература

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л1.1	Бочков Н.П.	Клиническая генетика. Учебник: 3-е изд., испр. и доп.	ГЭОТАР-Медиа, 2006	7

#### 6.1.2. Дополнительная литература

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л2.1	Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А.	Клиническая генетика. Учебник	, 2015	1

#### 6.1.3. Методические разработки

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л3.1	Козлов В.К (ред.), Морозова Н.В (ред.), Филиппова В.В. (ред.), Генова О.А (ред.)	Руководство к практическим занятиям по медицинской генетике для студентов 4 курса	ГОУ ВПО ДВГМУ, 2009	5000

#### 6.3.1 Перечень программного обеспечения

6.3.1.1 Операционная система Windows (537 лицензий), лицензии 40745181, 41710912, 42042490, 42095524, 42579648, 42579652, 42865595, 43187054, 43618927, 44260390, 44260392, 44291939, 44643777, 44834966, 44937940, 45026378, 45621576, 45869271, 46157047, 46289102, 46822960, 47357958, 47558099, 48609670, 48907948, 49340641, 49472543, 60222812, 60791826, 60948081, 61046678, 61887281, 62002931, 62354902, 62728014, 62818148

6.3.1.2 Программное обеспечение Microsoft Office (537 лицензий), лицензии 40745181, 41710912, 42042490, 42095524, 42579648, 42579652, 42865595, 43187054, 43618927, 44260390, 44260392, 44291939, 44643777, 44834966, 44937940, 45026378, 45621576, 45869271, 46157047, 46289102, 46822960, 47357958, 47558099, 48609670, 48907948, 49340641, 49472543, 60222812, 60791826, 60948081, 61046678, 61887281, 62002931, 62354902, 62728014, 62818148

#### 6.3.2 Перечень информационных справочных систем

6.3.2.1 Электронная библиотека ДВГМУ

6.3.2.2 Medline with Full Text на платформе

6.3.2.3 EBSCOHOST

6.3.2.4 Федеральная электронная медицинская библиотека Министерства здравоохранения Российской Федерации

## 7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Аудитория	Назначение	Оснащение и ПО	Вид работ
УК-3-306	Практические занятия	стульев (25), столов (11), микроскопов (11).	
УК-3-310	Практические занятия, лекции	стульев(4), вешалка(1), микроскопов больших Большие микроскопы (7), маленьких микроскопов (3), Ноутбук (1), проектор(1), столов(13), мультимедийный проектор (1).	

УК-3-311	Практические занятия	Микроскопы(7), парты (9), стулья (4)	
УК-3-319	Практические занятия	Стулья(18), экран(1), столов(10), микроскопы маленьких (4), большой микроскоп(1).	