

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
"Красноярский государственный медицинский университет  
имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого"  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Отделение Фармация  
Отделение Лабораторная диагностика  
Отделение Сестринское дело

## **АННОТАЦИЯ К РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**"Генетика человека с основами медицинской генетики"**

по специальности 33.02.01 Фармация на базе основного общего образования  
очная форма обучения

2020 год



При разработке рабочей программы дисциплины в основу положены:

1) ФГОС СПО по 33.02.01 Фармация на базе основного общего образования, утвержденный приказом Министерства образования и науки Российской Федерации 12 мая 2014 № 501

2) Учебный план по специальности 33.02.01 Фармация на базе основного общего образования, утвержденный ректором ФГБОУ ВО КрасГМУ им. проф. В.Ф. Войно-Ясенецкого Минздрава России 15.06.2020 г.

Рабочая программа дисциплины одобрена на заседании кафедры (протокол № 9 от 7 мая 2020 г.)

Заведующий отделением Фармация  к.п.н. Агафонова И.П.

Рабочая программа дисциплины одобрена на заседании кафедры (протокол № 9 от 7 мая 2020 г.)

Заведующий отделением Лабораторная диагностика Овдина В.В.


Рабочая программа дисциплины одобрена на заседании кафедры (протокол № 9 от 7 мая 2020 г.)

Заведующий отделением Сестринское дело Овдина В.В.

Согласовано:

Руководитель Фармацевтического колледжа  Селютина Г.В.

29 июня 2020 г.

Председатель ЦМК Общепрофессиональных дисциплин  Донгузова Е.Е.

Программа заслушана и утверждена на заседании методического совета ФК (протокол № 10 от 22 июня 2020 г.)

Главный специалист МО  Казакова Е.Н.

**Авторы:**

- Плетюх Е.А.

## 1. Вводная часть

### 1.1. Планируемые результаты освоения образовательной программы по дисциплине

Цель освоения дисциплины "Генетика человека с основами медицинской генетики" состоит в формировании умений: 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; знаний: биохимических и цитологических основ наследственности; закономерностей наследования признаков, видов взаимодействия генов; методов изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; основных видов изменчивости, видов мутаций у человека, факторов мутагенеза; основных групп наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; целей, задач, методов и показаний к медико-генетическому консультированию.

### 1.2. Место учебной дисциплины в структуре ППСЗ университета

1.2.1. Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к циклу ОП.Б.4.

#### **Биология (школьный курс)**

**Знания:** Строение эукариотической клетки. Строение прокариотической клетки. Химический состав клеток. Механизмы деления клеток. Закономерности наследования признаков.

**Умения:** Решать задачи, моделирующие механизм биосинтеза белка. Решать задачи, моделирующие законы Г.Менделя.

**Навыки:** Работа с микроскопом. Работа с текстом учебника.

#### **Химия (школьный курс)**

**Знания:** Строение, функции и свойства белковых молекул. Строение и функции жиров, углеводов.

**Умения:** Определение жиров, углеводов в продуктах растительного происхождения.

**Навыки:**

#### **Информатика (школьный курс)**

**Знания:** Сбор и обработка информации

**Умения:** Использование Internet ресурсов и прикладных программных средств (Microsoft Office Word, Microsoft Office PowerPoint)

**Навыки:**

#### **Математика (школьный курс)**

**Знания:** Составление и решение пропорций

**Умения:** Видеть математическую задачу в контексте проблемной ситуации в других дисциплинах, в окружающей жизни;

**Навыки:**



## 2.2. Разделы дисциплины (модуля), компетенции и индикаторы их достижения, формируемые при изучении

№ раздела	Наименование раздела дисциплины	Темы разделов дисциплины	Код формируемой компетенции	Коды индикаторов достижения компетенций
1	2	3	4	5
1.	Введение			
		Введение Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. разделы дисциплины. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. Исторические этапы развития генетики, вклад зарубежных и отечественных ученых. Предмет изучения медицинской генетики.	ОК-1	ОК-1
2.	Цитологические и биохимические основы наследственности			
		Цитологические и биохимические основы наследственности. Сравнительная характеристика прокариотической и эукариотической клетки, растительной и животной клетки. Решение задач, моделирующих процесс биосинтеза белка.	ОК-1, ОК-2, ОК-3	ОК-1, ОК-2, ОК-3
		Цитологические основы наследственности Типы клеточной организации. Структурно-функциональная организация эукариотической клетки: биологическая мембрана, плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. клеточное ядро: функции, компоненты. Строение и функции хромосом. Кариотип человека.	ОК-1	ОК-1
		Биохимические основы наследственности Химическая организация клетки. Строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Свойства ДНК. Функции РНК. Генетический код и его свойства. Гены и их структура.	ОК-1	ОК-1
		Метаболизм Энергетический обмен. Пластический обмен. Процесс транскрипции и его характеристика. Последовательность процессов трансляции, протекающих в рибосомах. Участие и-РНК, т-РНК, р-РНК в процессе биосинтеза белка. Роль РНК в реализации наследственной информации. Роль ферментов и АТФ в биосинтезе белка.	ОК-1	ОК-1
		Размножение клеток Основные типы деления эукариотических клеток. Жизненный цикл. Его периодизация. Митотический цикл. Значение митоза для размножения организмов. Прямое деление клеток. Прямое бинарное деление.	ОК-1	ОК-1
3.	Закономерности наследования признаков			

		Закономерности наследования признаков. Закрепление законов Г.Менделя. Решение задач на моногибридное, дигибридное и полигибридное скрещивание.	ОК-1, ОК-2, ОК-3	ОК-1, ОК-2, ОК-3
		Решение генетических задач. Рассмотрение типов взаимодействия генов. Решение генетических задач, моделирующих типы взаимодействия генов. Решение задач по наследованию групп крови. Решение генетических задач, моделирующих сцепленное аутосомное и сцепленное с полом наследование.	ОК-1, ОК-2, ОК-3	ОК-1, ОК-2, ОК-3
		Решение генетических задач 1. Решение генетических задач	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-8	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-8
		Основы генетики. Учение Г. Менделя. Сущность законов Г. Менделя. Наследование альтернативных признаков. Аутосомное наследование: моногибридное, дигибридное, полигибридное. Сцепленное с полом наследование.	ОК-1	ОК-1
		Консультации		
		Хромосомная теория наследственности Хромосомная теория Томаса Морган. Сцепленные гены. Карты хромосом. Генотип как целостная система взаимодействующих генов. Наследование признаков при взаимодействии неаллельных генов: эпистаз, комплементарность, полимерия, свободное комбинирование. Наследование признаков при взаимодействии аллельных генов: доминирование, неполное доминирование, сверхдоминирование, кодоминирование.	ОК-1	ОК-1
		Контрольная работа № 1 Обобщение и систематизация знаний по разделам «Цитологические и биохимические основы наследственности», «Закономерности наследования признаков». Контрольная работа по вариантам.	ОК-1, ОК-4, ОК-8	ОК-1, ОК-4, ОК-8
4.	Индивидуальное развитие организма			
		Индивидуальное развитие организмов 1. Составление граф логической структуры темы «Индивидуальное развитие организмов». 2. Заполнение терминологического словаря	ОК-1, ОК-2, ОК-4, ОК-8	ОК-1, ОК-2, ОК-4, ОК-8
		Размножение организмов. Рассмотрение способов деления клеток. Изучение периодов гаметогенеза. Умение отличать процесс сперматогенеза от процесса овогенеза. Микроскопия готовых микропрепаратов: «Яичник млекопитающего».	ОК-1, ОК-2	ОК-1, ОК-2
		Эмбриогенез. Изучение эмбрионального периода развития. Микроскопия готовых микропрепаратов: зародышевые листки.	ОК-1, ОК-2	ОК-1, ОК-2
		Размножение организмов Способы и формы размножения. Половое размножение с оплодотворением и без оплодотворения. половые клетки. Гаметогенез. Мейоз. Биологическое значение мейоза.	ОК-1	ОК-1

		Онтогенез Оплодотворение. Эмбриональный период развития организма. Критические периоды эмбриогенеза. Особенности постэмбрионального развития человека.	ОК-1	ОК-1
5.	Методы изучения наследственности и изменчивости человека			
		Составление и анализ схем родословных. Решение задач с использованием генеалогического метода.	ОК-1, ОК-2, ОК-3	ОК-1, ОК-2, ОК-3
		Методы генетики человека 1. Составление граф логической структуры темы «Методы генетики человека». 2. Заполнение терминологического словаря 3. Составление схемы родословной	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-8	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-8
		Методы изучения наследственности и изменчивости. Особенности человека как объекта генетических исследований. Генеалогический метод. Методика составления схем родословных и их анализ. Особенности родословной при аутосомно-рецессивном, аутосомно-доминантном и сцепленном наследовании. Анализ близкородственных браков. Близнецовый метод. Биохимический метод. Цитогенетический метод. Основные показания для использования. Кариотипирование - определение качества и количества хромосом. Методы экспресс-диагностики X- и Y-хроматина. Метод дерматоглифики, методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод.	ОК-1	ОК-1
6.	Наследственность и среда			
		Закономерности изменчивости 1. Составление граф логической структуры темы «Наследственность и среда». 2. Заполнение терминологического словаря 3. Решение задач, моделирующих генные мутации.	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-8	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-8
		Наследственность и среда Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Классификация мутаций. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии.	ОК-1	ОК-1
		Контрольная работа № 2 Обобщение и систематизация знаний по разделам «Индивидуальное развитие организма», «Методы изучения наследственности и изменчивости человека», «Наследственность и среда». Контрольная работа по вариантам.	ОК-1, ОК-4, ОК-8	ОК-1, ОК-4, ОК-8
7.	Наследственная патология			



		Наследственные болезни 1. Составление граф логической структуры темы «Наследственные болезни». 2. Заполнение терминологического словаря 3. Создание презентации на темы «Профилактика наследственной патологии», «Диагностика наследственной патологии», «Лечение наследственной патологии»	ОК-1, ОК-2, ОК-4, ОК-8, ОК-11	ОК-1, ОК-2, ОК-4, ОК-8, ОК-11
		Наследственные заболевания Изучение генных и хромосомных заболеваний. Защита презентаций по выбранным темам.	ОК-1, ОК-4, ОК-8, ОК-11, ПК-1, ПК-2	ОК-1, ОК-4, ОК-8, ОК-11, ПК-1.5, ПК-2.3
		Итоговая контрольная работа. Контроль знаний по всем разделам курса «Генетика человека с основами медицинской генетики».	ОК-1	ОК-1
		Хромосомные заболевания Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. качественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y-хромосоме. Структурные аномалии хромосом.	ОК-1	ОК-1
		Генные болезни Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. X-сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y-сцепленные заболевания.	ОК-1	ОК-1
		Болезни с наследственной предрасположенностью Сахарный диабет. Бронхиальная астма. Язвенная болезнь желудка. Артериальная гипертония. Ишемическая болезнь сердца. Ревматоидный артрит. Эпилепсия. Шизофрения. Рассеянный склероз. Маниакально-депрессивный психоз.	ОК-1	ОК-1
		Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Принципы лечения наследственных болезней. Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование, как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина). Неонатальный скрининг	ОК-1	ОК-1