



При разработке рабочей программы дисциплины «Медицинская генетика» в основу положены:

1) ФГОС СПО по специальности 31.02.07 Стоматологическое дело, утвержденный приказом Министерством просвещения Российской Федерации № 678 от «25» сентября 2024 г;

2) учебный план по специальности 31.02.07 Стоматологическое дело, утвержденный ученым советом ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России от 25.02.2025 г., протокол № 2;

Рабочая программа дисциплины «Медицинская генетика» одобрена на заседании ЦМК ОГСЭ и ОП дисциплин «20» января 2025 г., протокол № 5.

Председатель ЦМК  / Р.Р. Гайсина

Рабочая программа учебной дисциплины «Медицинская генетика» одобрена на УМС медицинского колледжа от «27» января 2025 г., протокол № 5.

Председатель УМС

Медицинского колледжа  / Т.З. Галейшина

**Разработчики:**

Сафиуллина Л.Ф. преподаватель медицинского колледжа ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России

## **СОДЕРЖАНИЕ**

<b>1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>4</b>
<b>2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>5</b>
<b>3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>11</b>
<b>4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>13</b>

# 1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»

## 1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Дисциплина является обязательной частью общепрофессионального цикла основной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.07 Стоматологическое дело.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии ОК 01, ОК 02, ОК 03

## 1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК, ЛР	Умения	Знания
ОК 01 ОК 02 ОК 03 ПК 1.1 ПК 2.4 ПК 3.2	<ul style="list-style-type: none"> <li>- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</li> <li>- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;</li> <li>- проводить предварительную диагностику наследственных болезней</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- биохимические и цитологические основы наследственности;</li> <li>- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</li> <li>- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; - основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</li> <li>- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</li> <li>- цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию.</li> </ul>

## 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

### 2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем в часах
Объем образовательной программы учебной дисциплины	36
в т. ч.:	
теоретическое обучение	20
практические занятия	16
Промежуточная аттестация в виде дифференцированного зачета	

## 2.2. Тематический план и содержание дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций и личностных результатов, формирование которых способствует элемент программы
<i>1</i>	<i>2</i>	<i>3</i>	
<b>Раздел 1. Основы генетики</b>		<b>2</b>	
<b>Тема 1.1</b> Генетика как наука. История развития медицинской генетики	<b>Содержание учебного материала</b> Краткая история развития медицинской генетики. Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем	<b>2</b>	ОК 01 ОК 02 ОК 03 ПК 1.1 ПК 2.4 ПК 3.2
<b>Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности</b>		<b>8</b>	
<b>Тема 2.1.</b> <b>Цитологические основы наследственности</b>	<b>Содержание учебного материала</b> Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки. Прокариотические и эукариотические клетки. Общий план строения эукариотической клетки. Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки. Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип».	<b>4</b>	ОК 01 ОК 02 ОК 03 ПК 1.1 ПК 2.4
		2	

			ПК 3.2
	Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека		
	<b>В том числе практических и лабораторных занятий</b>	2	
	<b>Практическое занятие № 1</b> Основные типы деления эукариотической клетки. Гаметогенез. Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, мейоз, амитоз). Биологическая роль разных типов деления. Гаметогенез (овогенез, сперматогенез)		
	<b>Самостоятельная работа</b>	2	
<b>Тема 2.2</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>4</b>	
Биохимические основы наследственности	Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена. Состав и структура нуклеотида. Универсальность, индивидуальная специфичность структур ДНК, определяющих ее способность кодировать, хранить, воспроизводить генетическую информацию. Репликация ДНК, роль ферментов, чередование экзонов и интронов в структуре генов. Транскрипция, трансляция, элонгация. Синтез белка как молекулярная основа самообновления. Генетический код его универсальность, специфичность	2	ОК 01 ОК 02 ОК 03 ПК 1.1 ПК 2.4 ПК 3.2
	<b>В том числе практических и лабораторных занятий</b>	2	
	<b>Практическое занятие № 2</b>		
	Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям		
<b>Раздел 3. Закономерности наследования признаков</b>		<b>10</b>	
<b>Тема 3.1</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>6</b>	ОК 01

Типы наследования признаков	Законы наследования Я. Г. Менделя. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Сущность законов наследования признаков у человека. Типы и закономерности наследования признаков у человека. Генотип и фенотип. Виды взаимодействия генов. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. Генетическое определение групп крови и резус – фактора		ОК 02 ОК 03 ПК 1.1 ПК 2.4 ПК 3.2
	<b>В том числе практических и лабораторных занятий</b>	4	
	<b>Практическое занятие № 3</b> Наследование менделирующих признаков у человека. Сцепленное с полом наследование. Решение задач <b>Практическое занятие № 4</b> Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Система АВО, резус система. Выявления причин возникновения резусконфликта матери и плода. Решение задач		
<b>Тема 3.2</b> Виды изменчивости. Мутагенез	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>4</b>	
	Основные виды изменчивости. Причины мутационной изменчивости. Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков	2	ОК 01 ОК 02 ОК 03 ПК 1.1 ПК 2.4 ПК 3.2
	<b>В том числе практических и лабораторных занятий</b>	2	
	<b>Практическое занятие № 5</b> Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней. Работа с обучающими и контролирующими пособиями.		
<b>Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости</b>		<b>6</b>	

<b>Тема 4.1.</b> Методы изучения наследственности и изменчивости	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>6</b>	ОК 01 ОК 02 ОК 03 ПК 1.1 ПК 2.4 ПК 3.2
	Методы изучения наследственности и изменчивости. Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, популяционно-статистический, иммуногенетический методы	2	
	<b>В том числе практических и лабораторных занятий</b>	4	
	<b>Практические занятия № 6</b> Генеалогический метод. Составление и анализ родословных схем <b>Практические занятия № 7</b> Цитогенетический метод. Кариотипирование		
<b>Раздел 5. Наследственность и патология</b>		<b>8</b>	
<b>Тема 5.1</b> Наследственные болезни и их классификация	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>6</b>	ОК 01 ОК 02 ОК 03 ПК 1.1 ПК 2.4 ПК 3.2
	Классификация наследственных болезней. Аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с полом заболевания. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. Мультифакториальные заболевания. Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний	4	
	<b>В том числе практических и лабораторных занятий</b>	2	
	<b>Практическое занятие № 8</b> Изучение хромосомных и генных заболеваний. Причины возникновения хромосомных и генных заболеваний. Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Клинические проявления мультифакториальных заболеваний		
<b>Тема 5.2</b> Медико-генетическое консультирование	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>4</b>	
	Виды профилактики наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию (МГК). Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг	4	

<b>Всего:</b>	<b>36</b>	
---------------	-----------	--

### 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Учебная аудитория, оснащенная оборудованием:

Посадочные места по количеству обучающихся.

Стенд информационный.

Учебно-наглядные пособия

Технические средства обучения: компьютерная техника с лицензионным программным обеспечением и возможностью подключения к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», мультимедийная установка

#### 3.2. Информационное обеспечение реализации программы

Для реализации программы библиотечный фонд имеет печатные и/или электронные образовательные и информационные ресурсы для использования в образовательном процессе. При формировании библиотечного фонда образовательной организацией выбирается не менее одного издания из перечисленных ниже печатных изданий и (или) электронных изданий в качестве основного, при этом список может быть дополнен новыми изданиями.

##### 3.2.1 Основные печатные издания

1. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Э. Д. Рубан. - 2-е изд. - Ростов н/Д: Феникс, 2019. - 319 с.

##### 3.2.1.1 Основные электронные издания

1. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова [и др.]. - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-8117-2, DOI: 10.33029/9704-7058-9-GCM-2022-1-192. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС "Консультант студента": [сайт]. URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970481172.html>

2. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-8724-2. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС "Консультант студента": [сайт]. URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970487242.html>

3. Кургуз, Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2023. — 176 с. — ISBN 978-5-507-45741-0. — Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/282398>

4. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. - 3-е изд., стер. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-6181-5. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.html>

##### 3.2.1.2 Дополнительная литература

1. Абдукаева, Н. С. Сборник задач по генетике и молекулярной биологии: учебное пособие / Н. С. Абдукаева, Н. С. Косенкова, Н. В. Васильева. — Санкт-Петербург: СПбГПМУ, 2021. — 52 с. — ISBN 978-5-907321-95-3. — Текст: электронный // Лань: электронно-

библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/174367>

2. Васильева, Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач / Е. Е. Васильева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2023. — 92 с. — ISBN 978-5-507-45729-8. — Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/282359>

3. Сорокина, Е. В. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебно-методическое пособие / Е. В. Сорокина, М. В. Останина. — Волгоград: ВолгГМУ, 2022. — 92 с. — ISBN 978-5-9652-0756-5. — Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/295832>

### **3.2.2. Электронные издания:**

1. Электронно-библиотечная система «IPRbooks» - <http://www.iprbookshop.ru>

2. Электронно-библиотечная система «Консультант студента» для ВПО - [www.studmedlib.ru](http://www.studmedlib.ru)

3. Электронно-библиотечная система «Лань» - <https://e.lanbook.com>

4. Электронно-библиотечная система eLIBRARY. Коллекция российских научных журналов по медицине и здравоохранению - <http://elibrary.ru>

#### 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

<i>Результаты обучения</i>	<i>Критерии оценки</i>	<i>Методы оценки</i>
<p><u>Знать:</u>  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; признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями; цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию; - правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;</p> <p><u>Уметь:</u>  проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней; формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек; проводить предварительную диагностику наследственных болезней; рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей</p>	<p>Демонстрируют решение заданий в тестовой форме.  Демонстрируют знание терминов.  Знают методы изучения генетики человека в норме и патологии.  Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта.  Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач.  Проводят анкетирование и обработку данных о мерах профилактики населения хронических болезней.  Демонстрируют практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм.  Демонстрируют практические навыки при составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.  Оrientируются в формулировке терминов. Составляют план беседы и опроса пациентов с наследственной патологией</p>	<p>Устный опрос  Тестирование  Терминологический диктант  Презентация образовательного продукта  Оценка алгоритма решения практикоориентированных задач  Составление плана беседы  Анкетирование и анализ данных  Оценка практической работы  Выполнение заданий в Рабочей тетради</p>

<p>с наследственной патологией; проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить предварительную диагностику наследственных болезней; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии</p>		
---	--	--

