Профессиональная образовательная автономная некоммерческая организация
«Столичный базовый колледж»

УТВЕРЖДАЮ
Зам. директора по УМР
_____/ Н.Е. Губина
«_29_»__января__2026 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

по дисциплине	Генетика с основами медицинской генетики
Специальность	31.02.01 Лечебное дело
Квалификация выпускника	фельдшер
Форма обучения	очная, очно-заочная
Срок обучения	3 года 10 месяцев на базе основного общего образования 2 года 10 месяцев на базе среднего общего образования 3 года 6 месяцев на базе среднего общего образования

Йошкар-Ола
2026 г.

СОДЕРЖАНИЕ

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ 3
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ 12
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ 12
Приложение к РПУД.....15

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

1.1 Область применения программы

Программа учебной дисциплины **«Генетика с основами медицинской генетики»** является частью основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

Рабочая программа может быть использована в дополнительном профессиональном образовании в рамках реализации программ переподготовки кадров.

1.2 Место дисциплины в структуре основной образовательной программы: Учебная дисциплина **«Генетика с основами медицинской генетики»** относится к общепрофессиональному циклу основной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

1.3 Цели и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК	**Умения**	**Знания**
ПК 2.1. ПК 4.1 ПК 4.4 ПК 6.7 ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 06 ОК 07 ОК 09	Уметь: У1 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; У2 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; У3 проводить предварительную диагностику наследственных болезней; У4 рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией; У5 проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; У6 проводить предварительную диагностику наследственных болезней; У7 проводить беседы по планированию семьи с учетом	Знать: З1 биохимические и цитологические основы наследственности; З2 закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; З3 методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; З4 основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; З5 основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; З6 признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями; З7 цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. З8 правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;

	имеющейся наследственной патологии.	

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися формируются общие компетенции:

ОК 01. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам.

ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности.

ОК 04. Эффективно взаимодействовать и работать в коллективе и команде.

ОК 05. Осуществлять устную и письменную коммуникацию на государственном языке Российской Федерации с учетом особенностей социального и культурного контекста.

ОК 06. Проявлять гражданско-патриотическую позицию, демонстрировать осознанное поведение на основе традиционных общечеловеческих ценностей, в том числе с учетом гармонизации межнациональных и межрелигиозных отношений, применять стандарты антикоррупционного поведения.

ОК 07. Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях.

ОК 09. Пользоваться профессиональной документацией на государственном и иностранном языках.

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися формируются профессиональные компетенции:

ПК 4.1. Участвовать в организации и проведении диспансеризации населения фельдшерского участка различных возрастных групп и с различными заболеваниями.

ПК 4.4. Организовывать среду, отвечающую действующим санитарным правилам и нормам.

ПК 6.7. Осуществлять защиту персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну.

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися формируются личностные результаты:

ЛР 02. Проявляющий активную гражданскую позицию, демонстрирующий приверженность принципам честности, порядочности, открытости, экономически активный и участвующий в студенческом и территориальном самоуправлении, в том числе на условиях добровольчества, продуктивно взаимодействующий и участвующий в деятельности общественных организаций.

ЛР 19. Умеющий эффективно работать в коллективе, общаться с коллегами, руководством, потребителями.

ЛР 20. Самостоятельный и ответственный в принятии решений во всех сферах своей деятельности, готовый к исполнению разнообразных социальных ролей, востребованных бизнесом, обществом и государством.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1 Объём учебной дисциплины и виды учебной работы

Форма обучения: очная

Вид учебной работы	**Объём часов**
Объем образовательной программы учебной дисциплины	***78***
в т.ч. в форме практической подготовки	-
в том числе:	
лекционные занятия	*14*
практические занятия	*44*
курсовая работа (проект)	
Самостоятельная работа	***2***
Промежуточная аттестация в форме **экзамен**	***18***

Форма обучения: очно-заочная

Вид учебной работы	**Объём часов**
Объем образовательной программы учебной дисциплины	***78***
в т.ч. в форме практической подготовки	-
в том числе:	
лекционные занятия	*8*
практические занятия	*16*
курсовая работа (проект)	
Самостоятельная работа	***36***
Промежуточная аттестация в форме **экзамен**	***18***

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание и формы организации деятельности обучающихся	Объем, акад. ч / в том числе в форме практической подготовки, акад ч (очная форма)	Объем, акад. ч / в том числе в форме практической подготовки, акад ч (очно-заочная форма)	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	3	4
Раздел 1. Цитологические основы наследственности				
Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности	**Содержание**	1	1	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 07 ОК 09 ЛР 02, 19, 20
	Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. История развития медицинской генетики, основные достижения и проблемы генетики. Задачи и основные принципы медицинской генетики. Уровни организации генетического материала. Кариотип. Хромосомы: строение, классификация и типы хромосом человека.			
	В том числе практических занятий и лабораторных работ	6	2	
	Практическое занятие №1 Цитологические основы наследственности. Внутриклеточные структуры – носители наследственной информации: ядро, митохондрии. Уровни упаковки генетического материала. Особенности хромосомного набора человека (количество, формы, размеры, хромосом), отличие мужского кариотипа от женского. Половые хромосомы. Тельце Барра. Дифференциальная окраска хромосом, эухроматин, гетерохроматин. Способы деления эукариотических клеток: митоз, мейоз и амитоз.			

	Сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации. Гаметогенез: овогенез, сперматогенез. Строение половых клеток.			
Раздел 2. Биохимические основы наследственности				
Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.	**Содержание**	2	1	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ЛР 02, 19, 20
	Нуклеиновые кислоты. История открытия, виды нуклеиновых кислот. ДНК, строение, функции, свойства. модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. Строение и функции РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке. Ген, строение и свойства. Генетический код, его свойства.			
	В том числе практических занятий и лабораторных работ	6	2	
	Практическое занятие №2 Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код. Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. Сравнение ДНК и РНК. Строение гена: интрон, экзон. Экспрессия генов. Механизм кодирования наследственной информации. Генетический код, его свойства. Работа с таблицей генетического кода. Этапы биосинтеза белка. Транскрипция. Трансляция. Решение задач, моделирующих принцип кодирования наследственной информации. Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК.			
Раздел 3. Закономерности наследования признаков				
Тема 3.1 Моногибридное и дигибридное скрещивание.	**Содержание**	2	1	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05
	Моногибридное и дигибридное скрещивание, законы Г. Менделя. Типы наследования признаков у человека.			

Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.	Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Хромосомная теория наследственности Т.Моргана. Сцепленное с полом наследоание.			ОК 09 ПК 4.4. ЛР 02, 19, 20
	В том числе практических занятий и лабораторных работ	6	2	
	Практическое занятие №3 Моно-гибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование. Выполнение практикоориентированных задач для понимания механизмов возникновения наследственных патологий по темам: Моногибридное скрещивание с полным и неполным доминированием. Дигибридное скрещивание с полным доминированием. Наследование групп крови и резус-фактора. Законы сцепленного наследования. Хромосомной теории наследственности. Наследование, сцепленное с полом. Анализ задач, моделирующих моно-дигибридное скрещивание, наследование групп крови, резус-фактора, сцепленное наследование.			
Раздел 4. Методы изучения наследственности человека				
Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека.	**Содержание**	2	1	ОК 01 ОК 02 ОК 03 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.1. ЛР 02, 19, 20
	Цитогенетический метод. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Клинико-генеалогический метод. Области применения клинико-генеалогического метода. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод. Методы пренатальной диагностики.			
	В том числе практических занятий и лабораторных работ	8	2	
	Практическое занятие №4 Методы изучения наследственности			

	человека. Изучение методов с целью проведения бесед по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии: Клинико-генеалогического метода, его применение для выявления наследственных заболеваний. Методика составления родословных и их генетический анализ. Определение типа наследования заболевания (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, сцепленный с Y-хромосомой, сцепленный с Х-доминантный, сцепленный с Х-рецессивный). Определение возможных генотипов членов рода Сравнительный анализ «Методов изучения наследственности человека»			
Раздел 5. Наследственность и среда				
Тема 5.1 Изменчивость и виды мутаций у организма.	**Содержание**	2	1	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 06 ОК 07 ЛР 02, 19, 20
	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Мутации Комбинативная изменчивость. Мутационная изменчивость. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды. Классификации мутаций: по месту возникновения, по действию на организм, по изменению наследственного материала.			
Раздел 6. Наследственность и патология				
Тема 6.1. Хромосомные болезни	**Содержание учебного материала**	2	1	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 07 ОК 09 ПК 4.1 ПК 4.4 ПК 6.7
	Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни, общая характеристика. Количественные и структурные аномалии аутосом. Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау – клиника, цитогенетические варианты, диагностика, профилактика. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера).			

	В том числе практических занятий и лабораторных работ	6	2	ЛР 02, 19, 20
	Практическое занятие №5 Хромосомные болезни. Механизм образования хромосомных болезней. Современная дородовая диагностика хромосомных отклонений. Составление этапов консультирования по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии: - Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: а) трисомии и моносомии аутосом. Изучение наследственной патологии: синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера и др. Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: трисомии и моносомии половых хромосом. Аномальные фенотипы и клинические проявления хромосомных заболеваний по фотографиям больных.			
Тема 6.2. Генные болезни Мульти-факториальные болезни.	**Содержание**	1	1	ОК 01 ОК 02 ОК 05 ОК 09 ПК 4.1. ПК 4.4. ПК 6.7 ЛР 02, 19, 20
	Определение и классификация генных болезней. Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования. Мультифакториальные болезни.			
	В том числе практических занятий и лабораторных работ	6	4	
	Практическое занятие №6 Генные болезни. Мультифакториальные болезни. Нарушение обмена аминокислот: фенилкетонурия, альбинизм, алкаптонурия Нарушение обмена углеводов: галактоземия, мукополисахаридозы. Нарушение обмена липидов: сфинголипидозы и нарушения обмена липидов плазмы крови. Нарушение обмена стероидов: адреногенитальный синдром. Аномальные фенотипы и клинические проявления генных			

	заболеваний по фотографиям больных. Решение практикоориентированных задач, моделирующих наследование генных болезней. Определение рисков возникновения моногенных заболеваний. Мультифакториальные болезни.			
Раздел 7. Медико-генетическое консультирование				
Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование	**Содержание**	2	1	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.4 ПК 6.7 ЛР 02, 19, 20
	Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена.			
	В том числе практических занятий и лабораторных работ	6	2	
	Практическое занятие №7 Медико-генетическое консультирование. Изучение вопросов с целью проведения Опроса и учета пациентов с наследственной патологией: Решение заданий, моделирующих вопросы медико-генетического консультирования. Изучение вопросов по теме «Правовые и этические вопросы медицинской генетики». Составление анкеты с целью проведения Опроса и ведения учёта пациентов с наследственной патологией. Проведение бесед по планированию семьи с учётом имеющейся наследственной патологии			
Самостоятельная работа		**2**	**36**	
Промежуточная аттестация (экзамен)		**18**	**18**	
Всего		**78**	**78**	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1 Требования к минимальному материально-техническому обеспечению:

Материально техническое обеспечение соответствует разделу сайта Сведения об образовательной организации / Образование

Режим доступа: http://sbk12.ru/sveden/objects

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

3.2.1. Основная литература

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.

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.

3.2.2. Дополнительная литература

Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / М. М. Азова, О. Б. Гигани, О. О. Гигани [и др.] ; под ред. М. М. Азовой. — Москва : КноРус, 2024. — 208 с. — ISBN 978-5-406-13545-7. — URL: https://book.ru/book/954860.

Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6020-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970460207.html.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты (освоенные умения, усвоенные знания)	Критерии оценки	Методы оценки
Перечень знаний, осваиваемых в рамках дисциплины		
З1 биохимические и цитологические основы наследственности; З2 закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; З3 методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; З4 основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; З5 основные группы	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	Устный опрос Тест Практические задания Экзамен

наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; З6 признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями; З7 цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. З8 правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;	алгоритм решения практикоориентированн ых задач. Проводят анкетирование и обработку данных о мерах профилактики населения хронических болезней.	
Перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины		
У1 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; У2 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; У3 проводить предварительную диагностику наследственных болезней; У4 рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией; У5 проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; У6 проводить предварительную диагностику наследственных болезней; У7 проводить беседы по	Демонстрируют практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм. Демонстрируют практические навыки при составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии. Ориентируются в формулировке терминов. Составляют план беседы и опроса пациентов с наследственной патологией.	Устный опрос Тест Практические задания Экзамен

планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.		

Приложение к РПУД

Профессиональная образовательная автономная некоммерческая организация
«Столичный базовый колледж»

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

по дисциплине Генетика с основами медицинской генетики

Специальность 31.02.01 Лечебное дело

Йошкар-Ола
2026 г.

1. Паспорт фонда оценочных средств

1.1 Область применения

Фонд оценочных средств (далее – ФОС) для текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации предназначен для оценивания знаний, умений, уровня сформированности компетенций обучающихся по специальности 31.02.01 Лечебное дело, по дисциплине ***«Генетика с основами медицинской генетики»***.

ФОС составлен на основе *ФГОС СПО*, рабочей программы дисциплины ***«Генетика с основами медицинской генетики»***.

Промежуточная аттестация по дисциплине предусмотрена в форме экзамена.

1.2 Планируемые результаты освоения учебной дисциплины.

ФОС позволяет оценить результаты освоения учебной дисциплины в соответствии с требованиями рабочей программы.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен **знать:**

З1 биохимические и цитологические основы наследственности;

З2 закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;

З3 методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;

З4 основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;

З5 основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;

З6 признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;

З7 цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

З8 правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен **уметь:**

У1 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;

У2 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;

У3 проводить предварительную диагностику наследственных болезней;

У4 рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;

У5 проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;

У6 проводить предварительную диагностику наследственных болезней;

У7 проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.

Компетенции, формируемые в результате освоения дисциплины:

Общие:

ОК 01. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам.

ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности.

ОК 04. Эффективно взаимодействовать и работать в коллективе и команде.

ОК 05. Осуществлять устную и письменную коммуникацию на государственном языке Российской Федерации с учетом особенностей социального и культурного контекста.

ОК 06. Проявлять гражданско-патриотическую позицию, демонстрировать осознанное поведение на основе традиционных общечеловеческих ценностей, в том числе с учетом гармонизации межнациональных и межрелигиозных отношений, применять стандарты антикоррупционного поведения.

ОК 07. Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях.

ОК 09. Пользоваться профессиональной документацией на государственном и иностранном языках.

Профессиональные:

ПК 4.1. Участвовать в организации и проведении диспансеризации населения фельдшерского участка различных возрастных групп и с различными заболеваниями.

ПК 4.4. Организовывать среду, отвечающую действующим санитарным правилам и нормам.

ПК 6.7. Осуществлять защиту персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну.

Личностные результаты, формируемые в результате освоения дисциплины:

ЛР 02. Проявляющий активную гражданскую позицию, демонстрирующий приверженность принципам честности, порядочности, открытости, экономически активный и участвующий в студенческом и территориальном самоуправлении, в том числе на условиях добровольчества, продуктивно взаимодействующий и участвующий в деятельности общественных организаций.

ЛР 19. Умеющий эффективно работать в коллективе, общаться с коллегами, руководством, потребителями.

ЛР 20. Самостоятельный и ответственный в принятии решений во всех сферах своей деятельности, готовый к исполнению разнообразных социальных ролей, востребованных бизнесом, обществом и государством.

1.3 Виды контроля и методы оценки

Предметом оценки служат умения, знания, сформированность общих и профессиональных компетенций

Контроль и оценка освоения учебной дисциплины по темам

Наименование тем	**Виды и методы оценивания**			
	Текущий контроль		**Промежуточная аттестация**	
	Методы оценки	**Проверяемые компетенции, умения, знания**	**Методы оценки**	**Проверяемые компетенции, умения, знания**
Раздел 1. Цитологические основы наследственности	Устный опрос Тест Практические задания	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 07 ОК 09 З1 У1 – У7	Экзамен	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 07 ОК 09 З1 У1 – У7

Раздел 2. Биохимические основы наследственности	Устный опрос Тест Практические задания	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 З1 У1 – У7	Экзамен	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 З1 У1 – У7
Раздел 3. Закономерности наследования признаков	Устный опрос Тест Практические задания	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.4. З2 У1 – У7	Экзамен	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.4. З2 У1 – У7
Раздел 4. Методы изучения наследственности человека	Устный опрос Тест Практические задания	ОК 01 ОК 02 ОК 03 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.1. З3, З4 У1 – У7	Экзамен	ОК 01 ОК 02 ОК 03 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.1. З3, З4 У1 – У7
Раздел 5. Наследственность и среда	Устный опрос Тест Практические задания	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 06 ОК 07 З4, З5 У1 – У7	Экзамен	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 06 ОК 07 З4, З5 У1 – У7
Раздел 6. Наследственность и патология	Устный опрос Тест Практические задания	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 07 ОК 09 ПК 4.1. ПК 4.4. ПК 6.7 З5, З6 У1 – У7	Экзамен	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 07 ОК 09 ПК 4.1. ПК 4.4. ПК 6.7 З5, З6 У1 – У7
Раздел 7. Медико-генетическое консультирование	Устный опрос Тест Практические задания	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.4 ПК 6.7 З7, З8 У1 – У7	Экзамен	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.4 ПК 6.7 З7, З8 У1 – У7

2. Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости

2.1 Вопросы для устного опроса (собеседования) по темам

1. Генетика человека как наука. Разделы генетики.
2. Методы генетики.
3. Человек как генетический объект.
4. Ядро клетки. Кариотип человека.
5. Клеточный цикл. Митоз. Роль нарушения механизмов митоза в наследственной патологии.
6. Мейоз. Роль нарушения механизмов мейоза в наследственной патологии.
7. Гаметогенез.
8. Состав и строение ДНК.
9. Репликация и репарация ДНК.
10. РНК. Виды РНК.
11. Структура гена. Виды генов.
12. Синтез белка.
13. Регуляция деятельности генов.
14. Характеристика понятий: генотип, фенотип, признак, среда, ген, аллель, локус, доминантный, рецессивный, гомозиготный, гетерозиготный.
15. Законы Менделя.
16. Доминантные и рецессивные признаки человека.
17. Взаимодействие аллельных генов (неполное доминирование, летальные гены, множественный аллелизм, кодоминирование, плейотропные гены).
18. Взаимодействие неаллельных генов (эпистаз, комплементарность, полимерия).
19. Хромосомная теория Т.Моргана.
20. Сцепленные гены, кроссинговер.
21. Половые хромосомы. Сцепление с полом.
22. Аутосомное доминантное и рецессивное наследование.
23. Х-сцепленное доминантное и рецессивное наследование.
24. У- сцепленное наследование.
25. Митохондриальная наследственность
26. Изменчивость. Виды изменчивости.
27. Модификационная изменчивость. Норма реакции и фенокопии
28. Мутагенез. Виды мутагенов.
29. Механизм мутагенеза
30. Виды мутагенеза
31. Геномные мутации
32. Хромосомные мутации
33. Генные мутации
34. Принципы клинической диагностики наследственной патологии.

Критерии оценивания:

– оценка **«отлично»** выставляется обучающемуся, если он не только глубоко и прочно усвоил весь программный материал, но и проявил знания, выходящие за его пределы, почерпнутые из дополнительных источников (учебная литература, научно-популярная литература, научные статьи и монографии, сборники научных трудов и интернет-ресурсы и т. п.); умеет самостоятельно обобщать программный материал, не допуская ошибок, проанализировать его с точки зрения различных школ и взглядов; увязывает знания с практикой; приводит примеры, демонстрирующие глубокое понимание материала или проблемы;

– оценка **«хорошо»** выставляется обучающемуся, если он твердо знает программный материал, грамотно и последовательно его излагает, увязывает с практикой, не допуская существенных неточностей в ответе на вопросы;

– оценка **«удовлетворительно»** выставляется обучающемуся, если он усвоил только основной программный материал, но не знает отдельных положений, в ответе допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушает последовательность в изложении программного материала;

– оценка **«неудовлетворительно»** выставляется обучающемуся, если он не знает значительной части **о**сновного программного материала, в ответе допускает существенные ошибки, неправильные формулировки.

2.2 Примерный перечень практических заданий

1. Отец семейства (его мать была резус-отрицательна, I группа крови) резусположителен, III группа крови. Мать - резус-отрицательная, I группа крови. Какие возможны варианты (по группам крови и резус-фактору) у потомства.

2. Резус-отрицательная женщина, гомозиготная со второй группой крови, вышла замуж за резус- положительного мужчину с первой группой крови. Определите генотипы родителей, генотипы и фенотипы потомства.

3. Гипоплазия эмали (тонкая зернистая эмаль, зубы светло-бурого цвета) наследуется как доминантный сцепленный с Х - хромосомой признак. В семье, где оба родителя страдали отмеченной аномалией, родился сын с нормальными зубами.

Определите вероятность того, что следующий ребенок тоже будет с нормальными зубами.

4. Рецессивный ген гемофилии (несвертываемость крови) сцеплен с Х-хромосомой (с полом). Отец девушки страдает гемофилией, тогда как мать в этом отношении здорова и происходит из семьи, благополучной по данному заболеванию.

Девушка выходит замуж за здорового юношу. Что можно сказать о будущих сыновьях и дочерях.

5. В медико – генетической консультации решается вопрос: является ли мальчик в семье супругов F. родным или приемным. Установлено: мать и отец имеют IV гр. крови rh-, ребенок – I гр.крови rh-.

Запишите решение генетической задачи.

6. Ангидрозная эктодермальная дисплазия (отсутствие потоотделения, нарушение терморегуляции) передается как рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой признак. Нормальная женщина выходит замуж за мужчину, больного ангидрозной эктодермальной дисплазией. У них рождается больная девочка и здоровый сын. Определить вероятность рождения следующего ребенка без аномалии.

7. В поликлинику пришли муж и жена, являющиеся троюродными братом и сестрой. Они жаловались, что у их ребенка наблюдаются судорожные припадки, дрожание конечностей и неприятный запах пота и мочи, родители здоровы.

Какой предварительный диагноз вы можете поставить? Как его подтвердить? Чем можно помочь ребенку?

Критерии оценивания:

Оценка **«отлично»** выставляется обучающемуся, если практическое задание правильно решено, приведена подробная аргументация своего решения, показано хорошее знание теоретических аспектов решения практического задания.

Оценка **«хорошо»** выставляется обучающемуся, если практическое задание правильно решено, приведена достаточная аргументация своего решения, показано

определенное знание теоретического материала.

Оценка **«удовлетворительно»** выставляется обучающемуся, если практическое задание частично имеет правильное решение, аргументация не полная, не прослеживается знание теоретического материала.

Оценка **«неудовлетворительно»** выставляется обучающемуся, если практическое задание решено неверно, отсутствуют необходимые знания теоретического материала.

2.3 Примерные тестовые задания

1. Синдром Дауна характеризуется:
а) увеличением размеров мозга
б) уменьшением размеров мозга
в) слабоумием
г) мышечной гипертонией
ответ - в

2. Совокупность всех генов одного организма:
а) генотип
б) генофонд
в) кариотип
г) фенотип
ответ - а

3. Показания для применения биохимических исследований:
а) судороги, кома, рвота, желтуха у новорожденных
б) подтверждающая диагностика хромосомного заболевания
в) специфический запах мочи и пота, ацидоз, гипотония, остановка роста у новорожденных
г) подтверждающая диагностика наследственных болезней обмена
д) подтверждающая диагностика врожденных пороков развития
е) идентификация мутации в гене дистрофина при миопатии Дюшенна
ответ – а,в,г

Критерии оценивания:

Оценка **«отлично»** выставляется обучающемуся, если он правильно ответил на 90-100% от общего числа вопросов тестовых заданий.

Оценка **«хорошо»** выставляется обучающемуся, если он правильно ответил на 70-89% от общего числа вопросов тестовых заданий.

Оценка **«удовлетворительно»** выставляется обучающемуся, если он правильно ответил на 50-69% от общего числа вопросов тестовых заданий.

Оценка **«неудовлетворительно»** выставляется обучающемуся, если он правильно ответил менее чем на 50% от общего числа вопросов тестовых заданий.

3. Оценочные средства для промежуточной аттестации

№	Примерный вопрос	Шаблон ответа
1	Наследственность – это свойство организмов: а) взаимодействовать со средой обитания б) реагировать на изменение окружающей среды; в) передавать свои признаки и особенности развития потомству г) приобретать новые признаки в процессе индивидуального развития	в
2	Какие гаметы будут образовываться у организма с генотипом ААВвСс: а) АВС,АВс б) аВс, Авс, АВС в) Авс,АВС,АВс,АвС г) АвС, АВс	в
3	Как называются гены, расположенные на гомологичных хромосомах? а) доминантные б) гомозиготные в) гетерозиготные г) аллельные	г
4	Что отражает закон Моргана: а) закон единообразия гибридов 1 поколения б) закон расщепления признаков в) закон независимого наследования признаков г) закон сцепленного наследования признаков	г
5	Какие структуры расходятся к полюсам в анафазе I мейоза? а) хроматиды б) хромосомы в) молекулы ДНК г) центромеры	б
6	Процесс восстановления ДНК после точечной мутации называется а) репликация б) репарация в) транскрипция г) трансляция	б
7	К физическим факторам мутагенеза относится: а) ультрафиолет б) формалин в) вирусы г) чужеродная ДНК	а
8	Случаи рождения детей с синдромом Дауна — это результат нарушения процесса а) митоза б) мейоза в) амитоза г) непрямого деления	б
9	Факторы среды, вызывающие появление мутаций а) мутанты б) мутагены в) мутации	б
10	К какому типу мутаций относится замена нуклеотида в цепи ДНК?	в

	а) геномная б) хромосомная в) генная г) основная	
11	У людей в норме два разнояйцовых близнеца отличаются друг от друга а) только по фенотипу б) по фенотипу и генотипу в) по генотипу г) по числу хромосом в ядрах соматических клеток	б
12	Случайно возникшие, стойкие изменения генотипа, затрагивающие целые хромосомы, их части и отдельные гены называются а) модификация б) мутация в) репликация г) транскрипция	б
13	Как называется двойной набор хромосом в соматических клетках человека? а) диплоидный б) гетозиготный в) гаплоидный г) гемизиготный	а
14	Синдром Эдвардса это: а) трисомия 18 хромосомы б) делеция короткого плеча 5 хромосомы в) моносомия Х0 г) трисомия 15 хромосомы	а
15	Сколько у человека групп сцепления? а) 46 б) 22 в) 23 г) 48	в
16	К хромосомным мутациям относится: а) синдром Марфана б) синдром кошачьего крика в) синдром Дауна г) синдром Тернера	б
17	У людей больных этим заболеванием наблюдается нарушение пигментации кожи, волос и радужки глаз (альбинизм). а) синдром Мартина-Белла б) синдром Марфана в) галактоземия г) фенилкетонурия	г
18	При делеции происходит: а) удвоение участка хромосомы б) перемещение участка на негомологичную хромосому в) выпадение участка хромосомы г) поворот участка хромосомы на 180°	в
19	Мутации, приводящие к изменению числа хромосом: а) генные б) геномные	б

	в) хромосомные	
20	По характеру изменения генотипа мутации разделяют на а) генеративные и соматические б) полезные, вредные, нейтральные в) геномные, хромосомные, генные г) спонтанные и индуцированные	в
21	Мать является носительницей гена цветовой слепоты, отец различает цвета нормально. В потомстве цветовая слепота может быть: а) у всех сыновей б) у всех дочерей в) у половины сыновей г) у половины дочерей	в
22	Мутации в соматических клетках а) передаются по наследству б) не наследуются в) вызывают модификации г) носят приспособительный характер	б
23	Ген, вызывающий цветовую слепоту у человека, расположен: а) в Х – хромосоме б) в У – хромосоме в) в 15-ой хромосоме г) в 21-ой хромосоме	а
24	Свойство родительских организмов передавать свои признаки и особенности развития потомству называют: а) изменчивостью б) наследственностью в) приспособленностью г) выживаемостью.	б
25	У человека, пол определяется: а) до оплодотворения б) после оплодотворения в) во время оплодотворения	в
26	Органические вещества, ускоряющие процессы обмена веществ а) аминокислоты б) моносахариды в) белки г) липиды	в
27	мРНК — это а) переносчик генетической информации б) переносчик аминокислот в) компонент клеточного ядра г) компонент рибосом	а
28	Ядро – это: а) одномембранная структура; б) немембранная структура в) двумембранная структура;	в
29	Первый блок овогенеза у женщины происходит в а) профазе II мейоза б) профазе митоза в) метафазе II мейоза г) профазе I мейоза	г

30	Какую функцию выполняет белок гемоглобин? а) регуляторную б) сигнальную в) защитную г) транспортную	г
31	Структурным компонентом ядра не является: а) перинуклеарное пространство б) рибосома в) ядрышко г) нуклеоплазма	б
32	В какой фазе деления мейоза хромосомы расходятся к противоположным полюсам клетки? а) в анафазе I б) в анафазе II в) в телофазе II г) телофазе I	а
33	Неперекрываемость генетического кода а) кодирование одним нуклеотидом только одной аминокислоты б) кодирование многих аминокислот несколькими триплетами в) расположение отдельного нуклеотида только в составе одного триплета г) единство кода для всех организмов	в
34	Здоровый мужчина имеет кариотип: а) 46, XY; б) 46, XX; в) 45, XO; г) 47, XXY	а
35	Совокупность генов – это: а) генотип; б) фенотип; в) кариотип.	а
36	Организм с генотипом АаВв (гены в разных парах хромосом) образует гаметы: а) Аа, АА, ВВ, Вв; б) АВ, АВ, ав, ав; в) АВ, Ав, аВ, ав; г) А, В, а, в	в
37	Близнецы, развивающиеся из одной яйцеклетки, называются: а) дизиготные; б) монозиготные; в) двуяйцевыми; г) неидентичными	б
38	Хромосомные болезни изучает … метод генетики человека: а) дерматоглифическим б) биохимическим; в) близнецовым; г) цитогенетическим.	г
39	Наследственные болезни обмена изучает метод а) популяционно-статистический; б) биохимический; в) близнецовый; г) цитогенетический.	б

40	С помощью генеалогического метода можно выяснить а) характер изменения генов б) влияние воспитания на развитие психических особенностей человека в) закономерности наследования признаков у человека г) характер изменения хромосом	в