

Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение
«Магнитогорский медицинский колледж имени П.Ф. Надеждина»

УТВЕРЖДАЮ:
директора ГБПОУ
«МК им. П.Ф. Надеждина»

Ю.Н. Бойченко
августа 2020 года



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

**«ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ
ГЕНЕТИКИ»**

Специальность 34.02.01. Сестринское дело
(базовая подготовка)

2020 год

Рассмотрено

На заседании ЦМК

Общепрофессиональных дисциплин

Протокол №_6_ от «_18_» 02 .2020 г.

Председатель ЦМК__ Горина Е.В.

Рекомендовано

Методическим советом

Протокол заседания №_7_

от «_17_» 03 .2020 г.

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом (далее – ФГОС) для специальностей среднего профессионального образования (далее - СПО):
31.02.01 «Лечебное дело» углубленной подготовки,
34.02.01 «Сестринское дело» базовой подготовки

Организация-разработчик:

Государственное бюджетное образовательное учреждение среднего профессионального образования «Магнитогорский медицинский колледж имени П.Ф. Надеждина»

Разработчик: Галкина Н.А. – преподаватель дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» высшей квалификационной категории ГБПОУ «Магнитогорский медицинский колледж имени П.Ф. Надеждина»

СОДЕРЖАНИЕ

| | стр. |
|---|-------|
| 1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ | 5-6 |
| 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ | 7-19 |
| 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ | 20-21 |
| 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ | 22-23 |
| 5. ПРОГРАММА ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ | 30 |

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

«Генетика человека с основами медицинской генетики»

1.1. Область применения рабочей программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена (ППССЗ) в соответствии с ФГОС по специальностям СПО: 31.02.01 «Лечебное дело», углубленной подготовки, 34.02.01 «Сестринское дело», базовой подготовки.

Рабочая программа учебной дисциплины может быть использована при реализации программ дополнительного профессионального образования.

1.2. Место учебной дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» является частью учебного цикла общепрофессиональных дисциплин программы подготовки специалистов среднего звена по специальностям СПО 31.02.01 «Лечебное дело», углубленной подготовки, 34.02.01 «Сестринское дело», базовой подготовки.

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

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

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

В результате освоения учебной дисциплины 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 мутагенеза;
- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен **овладеть** следующими профессиональными (ПК) и общими компетенциями:

31.02.01 «Лечебное дело», углубленной подготовки

| Код | Наименование результата обучения |
|---------|---|
| ПК 2.2. | Определять тактику ведения пациента. |
| ПК 2.2. | Определять тактику ведения пациента. |
| ПК 2.3. | Выполнять лечебные вмешательства. |
| ПК 2.4. | Проводить контроль эффективности лечения. |
| ПК 3.1. | Проводить диагностику неотложных состояний. |
| ПК 5.3. | Осуществлять паллиативную помощь |
| ОК 1. | Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес. |
| ОК 2. | Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество. |
| ОК 3. | Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность. |
| ОК 4. | Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития. |
| ОК 5. | Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности. |
| ОК 6. | Работать в команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, пациентами. |
| ОК 7. | Брать ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий. |
| ОК 8. | Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации. |
| ОК 9. | Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности. |
| ОК 10. | Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям, уважать социальные, культурные и религиозные различия. |
| ОК 11. | Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку. |
| ОК 12. | Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности. |

| | |
|--------|---|
| ОК 13. | Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей. |
|--------|---|

34.02.01 «Сестринское дело», базовой подготовки.

| Код | Наименование результата обучения |
|---------|---|
| ПК 1.1 | Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения |
| ПК 2.1. | Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств. |
| ПК 2.2. | Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса. |
| ПК 2.3. | Сотрудничать со взаимодействующими организациями и службами. |
| ПК 2.5. | Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса. |
| ПК 2.6. | Вести утвержденную медицинскую документацию. |
| ОК 1. | Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес. |
| ОК 2. | Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество. |
| ОК 3. | Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность. |
| ОК 4. | Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития. |
| ОК 5. | Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности. |
| ОК 8. | Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации. |
| ОК 11. | Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, человеку. |

1.4. Рекомендуемое количество часов на освоение рабочей программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 60 часов, в том числе:

обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 40 часов;

самостоятельной работы обучающегося 20 часов.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

| Вид учебной работы | Объем часов |
|--|-------------|
| Максимальная учебная нагрузка (всего) | 60 |
| Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего) | 40 |
| в том числе: | |
| лекций | 20 |
| лабораторные работы | - |
| практические занятия | 20 |
| дифференцированный зачет | 2 |
| курсовая работа (проект) | - |
| Самостоятельная работа обучающегося (всего) | 20 |
| 1. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека. 2. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. 3. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. 4. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе ABO и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью. 5. Составление и анализ родословных схем. 6. Изучение основной и дополнительной литературы. 7. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 8. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 9. Подготовка реферативных сообщений. 10. Выполнение учебно-исследовательской работы. 11. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний. | |
| <p><i>При изучении каждого раздела дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» проводятся следующие формы контроля знаний студентов:</i></p> <ul style="list-style-type: none">- индивидуальный- групповой- комбинированный- самоконтроль- фронтальный <p><i>Все формы контроля рекомендуется проводить разными методами: устный, письменный, тестовый с выставлением поурочного балла (оценка деятельности студента на всех этапах занятия с выведением итоговой оценки).</i></p> <p><i>По окончании изучения дисциплины проводится дифференцированный зачет на последнем практическом занятии с оценкой.</i></p> | |

2.2.ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН

| Наименования разделов профессионального модуля | Всего часов (макс. учебная нагрузка) | Объем времени, отведенный на освоение междисциплинарного курса (курсов) | | | |
|--|--------------------------------------|---|-------------------------------------|-------------------------------------|--|
| | | Обязательная аудиторная учебная нагрузка обучающегося | | | Самостоятельная работа обучающегося, часов |
| | | всего часов | в т.ч. теоретических занятий, часов | в т.ч., практических занятий, часов | |
| Введение | 3 | 2 | 2 | - | 1 |
| Предмет и задачи генетики и медицинской генетики. История развития науки. | 3 | 2 | 2 | | 1 |
| Раздел 1. Цитологические основы наследственности | 6 | 4 | 2 | 2 | 2 |
| Тема 1.1. Цитологические основы наследственности. | 6 | 4 | 2 | 2 | 2 |
| Раздел 2. Биохимические основы наследственности. | 6 | 4 | 2 | 2 | 2 |
| Тема 2.1 Биохимические основы наследственности. | 6 | 4 | 2 | 2 | 2 |
| Раздел 3. Закономерности наследования признаков | 9 | 6 | 2 | 4 | 4 |
| Тема 3.1 Наследование признаков при моно-, дигибридном, полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность, экспрессивность генов | 6 | 6 | 2 | 2 | 2 |
| Тема 3,2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека. | 1,5 | 1 | 1 | - | 0,5 |

| | | | | | |
|---|----------|----------|----------|----------|----------|
| Тема 3.3. Наследственные свойства крови. | 4,5 | 3 | 1 | 2 | 1,5 |
| Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии | 9 | 6 | 2 | 4 | 3 |
| Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.. | 9 | 6 | 2 | 4 | 3 |
| Раздел 5. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза. | 3 | 2 | 2 | - | 1 |
| Тема 5.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза | 3 | 2 | 2 | - | 1 |
| Раздел 6. Наследственность и патология | | | | | |
| Тема 6.1 Хромосомные болезни | 4,5 | 3 | 2 | 1 | 1,5 |
| Тема 6.2. Генные болезни. | 3 | 2 | 1 | 1 | 1 |
| Тема 6.3 Наследственное предрасположение к болезням | 1,5 | 1 | 1 | - | 0.5 |
| Тема 6.4. Диагностика наследственных заболеваний | 3 | 2 | 1 | 1 | 1 |

| | | | | | |
|--|-----------|-----------|-----------|-----------|-----------|
| Тема 6.5. Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование | 3 | 2 | 1 | 1 | 1 |
| Тема 6.6Медико-генетическое консультирование. | 6 | 4 | 1 | 3 | 2 |
| Итого | 60 | 60 | 20 | 20 | 20 |

2.3. Содержание учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»

| Наименование разделов и тем | Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа обучающихся, курсовая работа (проект) (если предусмотрены) | | Объем часов | Уровень освоения |
|--|--|---|-------------|------------------|
| 1 | 2 | | 3 | 4 |
| Введение. Предмет и задачи генетики и медицинской генетики. История развития науки. | | Содержание учебного материала | 2 | 1 |
| | 1 | Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. | | 1 |
| | 2 | Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы | | |
| | 3 | дисциплины «генетика человека с основами медицинской генетики». | | |
| | 4 | Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. | | |
| | 5 | История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем. Демонстрация фильмов по теме: «Перспективы современной генетики». | | |
| | | Практические занятия | - | |
| | | Самостоятельная работа обучающихся | 1 | |
| | | Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений. | | 2 |
| Раздел 1. Цитологические сновы | | 4 | | |

| наследственности | | | |
|--|----|---|---|
| <p style="text-align: center;">Тема 1.1. Цитологические основы наследственности.</p> | | Содержание учебного материала | 2 |
| | 1 | Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. | |
| | 2 | Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. | |
| | 3 | Строение и функции хромосом человека. | |
| | 4 | Кариотип человека. | |
| | 5 | Основные типы деления эукариотических клеток. | |
| | 6 | Клеточный цикл и его периоды. | |
| | 7 | Биологическая роль митоза и амитоза. | |
| | 8 | Роль атипических митозов в патологии человека. | |
| | 9 | Биологическое значение мейоза. | |
| | 10 | Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека. | |
| | | Практические занятия | 2 |
| | 1 | Изучение строения соматических и половых клеток человека. Кариотип человека. Клеточный цикл и его периоды. | |
| | | Самостоятельная работа обучающихся | 2 |
| | | <p>Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека.</p> <p>Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.</p> <p>Изучение основной и дополнительной литературы.</p> <p>Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями.</p> | 2 |

| | | | | |
|--|-----------------------------|--|----|---|
| | | Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений. | | |
| Раздел 2. Биохимические основы наследственности | | Содержание учебного материала | 4 | |
| | 1 | Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. | 2 | 1 |
| | 2 | Гены и их структура. | | |
| | 3 | Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства. Биосинтез белка. | | |
| | Практические занятия | 2 | | |
| Тема 2.1 Биохимические основы наследственности | 1 | Генетический код и его свойства. Реализация генетической информации. | | |
| | | Самостоятельная работа обучающихся | 2 | |
| | | Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений. | | 2 |
| Раздел 3. Закономерности наследования признаков | | | 15 | |
| Тема 3.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном | | Содержание учебного материала | 2 | |
| | 1 | Сущность законов наследования признаков у человека. | | 1 |
| | 2 | Типы наследования менделирующих признаков у человека. | | |

| | | | | |
|--|---|--|-----|---|
| скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов. | 3 | Генотип и фенотип. | | |
| | 4 | Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия | | |
| | 5 | Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. | | |
| | | Практические занятия | 4 | |
| | 1 | Решение задач моделирующих моногибридное и дигибридное скрещивание | 2 | |
| | 2 | Решение задач моделирующих полигибридное скрещивание и наследование признаков и неполной пенетрантностью. | 2 | |
| | | Самостоятельная работа обучающихся | 3 | |
| | | Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью. Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений. | | 2 |
| Тема 3.2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека. | | Содержание учебного материала | 1 | |
| | 1 | Хромосомная теория Т.Моргана. | | 1 |
| | 2 | Сцепленные гены, кроссинговер. | | |
| | 3 | Карты хромосом человека. | | |
| | | Практические занятия | - | |
| | | Самостоятельная работа обучающихся | 0,5 | |
| | | Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. | | |

| | | | | |
|---|--|---|-----|---|
| | | Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений. | | |
| Тема 3.3. Наследственные свойства крови. | | Содержание учебного материала | 1 | |
| | 1 | Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. | | 1 |
| | 2 | Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. | | |
| | 3 | Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода. | | |
| | | Практические занятия | 2 | |
| | 1 | Решение задач на наследование свойств крови по системе АВО и резус системе. | | |
| | | Самостоятельная работа обучающихся | 1,5 | |
| | Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений. | | 2 | |
| Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии | | | 9 | |
| Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в | | Содержание учебного материала | 2 | |
| | 1 | Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. | | 1 |
| | 2 | Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. | | |

| | | | | |
|---------------------------|----|--|-----|---|
| норме и патологии. | 3 | Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании. | | |
| | 4 | Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. | | |
| | 5 | Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. | | |
| | 6 | Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина. | | |
| | 7 | Метод дерматоглифики. | | |
| | 8 | Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). | | |
| | 9 | Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод. | | |
| | 10 | Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина). | 2 | |
| | 11 | Близнецовый метод. Биохимический метод. Составление и анализ родословных схем. | 2 | 2 |
| | | Самостоятельная работа обучающихся | 1,5 | |
| | | Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений. Составление родословных схем. | | |
| | | Практические занятия | 2 | |
| | 1 | Близнецовый метод. Биохимический метод. Составление и анализ родословных схем. | | 2 |
| | | Практические занятия | | |

| | | | | |
|---|---|---|---|---|
| | | Решение задач по составление частоты генов | 2 | |
| | | Самостоятельная работа обучающихся | 3 | |
| | | Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений. | | 2 |
| Раздел 5. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза. | | | 3 | |
| | | Содержание учебного материала | 2 | |
| | 1 | Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. | | 1 |
| | 2 | Причины и сущность мутационной изменчивости. | | |
| | 3 | Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). | | |
| | 4 | Эндо - и экзомутагены. | | |
| | 5 | Мутагенез, его виды. | | |
| | 6 | Фенокопии и генокопии. | | |
| Тема 5.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза. | | Практические занятия | - | |
| | | Самостоятельная работа обучающихся | 1 | |
| | | Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. | | 2 |

| | | | | |
|---|---|---|-----|---|
| | | Подготовка реферативных сообщений. | | |
| Раздел 6. Наследственность и патология | | | 18 | |
| Тема 6.1 Хромосомные болезни | | Содержание учебного материала | 2 | |
| | 1 | Наследственные болезни и их классификация. | | 1 |
| | 2 | Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. | | |
| | 3 | Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме. | | |
| | 4 | Структурные аномалии хромосом. | | |
| | | Практические занятия | 2 | |
| | | Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных | | 2 |
| | | Самостоятельная работа обучающихся | 1,5 | |
| | Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений. | | 2 | |
| Тема 6.2. Генные болезни. | | Содержание учебного материала | 1 | |
| | 1 | Причины генных заболеваний. | | 1 |
| | 2 | Аутосомно-доминантные заболевания. | | |
| 3 | Аутосомно-рецессивные заболевания. | | | |

| | | | | |
|-----------------|---|---|-----|---|
| | 4 | X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. | | |
| | 5 | У- сцепленные заболевания. | | |
| | | Самостоятельная работа обучающихся | 1 | |
| | | Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений. | | 2 |
| | | Содержание учебного материала | 1 | |
| Тема 6.3 | 1 | Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. | | 1 |
| | 2 | Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. | | |
| | 3 | Виды мультифакториальных признаков. | | |
| | 4 | Изолированные врожденные пороки развития. | | |
| | 5 | Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. | | |
| | 6 | Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. | | |
| | 7 | Методы изучения мультифакториальных заболеваний. | | |
| | | Практические занятия | - | |
| | | Самостоятельная работа обучающихся | 0,5 | |
| | | Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений. | | |

| | | | | |
|--|---|--|---|---|
| Тема 6.4. Диагностика наследственных заболеваний | | Содержание учебного материала | 1 | |
| | 1 | Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. | | 1 |
| | 2 | Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. | | |
| | | Практические занятия | 1 | |
| | 1 | Диагностика наследственных заболеваний | | 2 |
| | | Самостоятельная работа обучающихся | 1 | |
| | Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений. | | | 2 |
| Тема 6.5. Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование | | Содержание учебного материала | 1 | |
| | 1 | Виды профилактики наследственных болезней. | | 1 |
| | 2 | Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. | | |
| | 3 | Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг. | | |
| | | Практические занятия | 3 | |
| | 1 | Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование | 1 | 2 |
| | 2 | Дифференцированный зачет. | 2 | |
| | | Самостоятельная работа обучающихся | 2 | |
| | Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. | | | 2 |

| | | | | |
|---------------|--|--|-----------|--|
| | | Подготовка реферативных сообщений. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний. | | |
| Всего: | | | 60 | |

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)
3. – продуктивный (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач)

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета генетики человека с основами медицинской генетики

Оборудование учебного кабинета:

Наглядные средства обучения

1. Таблицы:

- Строение клетки
- Хромосомы
- Нуклеиновые кислоты
- Репликация ДНК
- Биосинтез белка
- Генетический код
- Митоз
- Мейоз
- Половые клетки
- Кариотип человека
- Закономерности наследования признаков
- Виды взаимодействия между генами
- Наследование свойств крови
- Хромосомные aberrации
- Схемы родословных
- Символы для составления родословных
- Хромосомные синдромы

2. Наборы слайдов «Хромосомные синдромы»

3. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями

Натуральные пособия:

1. Микроскопы

2. Микропрепараты

- Клетки крови человека
- Органоиды и включения
- Митоз в растительной и животной клетке
- Половые клетки
- Хромосомы человека

Технические средства обучения:

1. Кадропроектор (для слайдов)

2. Мультимедиа система (компьютер, интерактивная доска)

3. Видеофильмы

4. Обучающие компьютерные программы

5. Контролирующие компьютерные программы

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

1. Основная литература:

1. Учебники

1. Васильева, Е.Е. Генетика человека с основа медицинской генетики . Пособие по решению задач. Санкт-Петербург, 2016
2. Горбунова, В.Н. Генетика человека с основа медицинской генетики .М.: Академия, 2016 г.
3. Орехова, В.А. Медицинская генетика/ В.А. Орехова, М.М. Шейбах,.- Минск.2017 г.
4. Пособие для самостоятельной практической работы по медицинской генетике. Москва ФГОУ « ВУНМЦ Росздрава», 2016
5. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основа медицинской генетики .Ростов-на- Дону: Феникс, 2017 г.
6. Шевченко, ВА. Генетика человека/ В.А. Шевченко , Н.П. Топорина, М: Владос, 2016 г.

2. Дополнительная литература:

1. Учебники и учебные пособия

1. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: Мастерство, 2017 г.
- 2 Гипнер, Е.К. Медицинская генетика.- М.: Медицина, 2016г.

Учебно-методические комплексы или учебно-методические пособия по разделам и темам дисциплины.

Сборники тестовых заданий и ситуационных задач

3. Наглядные средства обучения

1. Таблицы:

- Строение клетки
- Хромосомы
- Нуклеиновые кислоты
- Репликация ДНК
- Биосинтез белка
- Генетический код
- Митоз
- Мейоз
- Половые клетки
- Кариотип человека
- Закономерности наследования признаков
- Виды взаимодействия между генами
- Наследование свойств крови
- Хромосомные aberrации
- Схемы родословных

- Символы для составления родословных
- Хромосомные синдромы

2. Наборы слайдов «Хромосомные синдромы»

3. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями

4.Натуральные пособия:

1.Микроскопы

2.Микропрепараты:

- Клетки крови человека
- Органоиды и включения
- Митоз в растительной и животной клетке
- Половые клетки
- Хромосомы человека

5.Технические средства обучения:

1. Электронное учебное пособие для самостоятельной работы студентов « Медицинская генетика»
2. Кадропроектор (для слайдов)
3. Мультимедиа система (компьютер, интерактивная доска)
4. Видеофильмы
5. 4.Обучающие компьютерные программы
6. Контролирующие компьютерные программы

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий и лабораторных работ, тестирования, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий, проектов, исследований.

| Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания) | Формы и методы контроля и оценки результатов обучения |
|--|---|
| Умения | Наблюдение и оценка выполнения практических действий. |
| Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией | Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. |
| Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии | Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. Проверка тезисов профилактической беседы. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий. |
| Проводить предварительную диагностику наследственных болезней. | Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий. |
| Знания | Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. |
| Биохимические и цитологические основы наследственности | Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий. Индивидуальный и групповой опрос. |
| Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов | |
| Типы наследования признаков | |
| 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 | |

Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение
«Магнитогорский медицинский колледж имени П. Ф. Надеждина»

ПРОГРАММА ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ
ДИФФЕРЕНЦИРОВАННЫЙ ЗАЧЕТ
ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ
СПЕЦИАЛЬНОСТЬ 34.02.01 СЕСТРИНСКОЕ ДЕЛО

Рассмотрено

На заседании ЦМК

Общепрофессиональных дисциплин

Протокол №_6_ от «_18_» 02 .2020г.

Председатель ЦМК__ Горина Е.В.

Рекомендовано

Методическим советом

Протокол заседания №_7_

от «_17_» 03 .2020 г.

I. ФОРМА ПРОВЕДЕНИЯ ДИФФЕРЕНЦИРОВАННОГО ЗАЧЕТА.

Изучение дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» завершается **дифференцированным зачетом**, который проводится с целью установления уровня и качества подготовки, обучающихся Федеральному государственному образовательному стандарту среднего профессионального образования в части требований к результатам освоения профессионального модуля и определяет:

- полноту и прочность теоретических знаний;
- развитие общих и сформированности профессиональных компетенций.

II. ОБЪЕМ ВРЕМЕНИ НА ПОДГОТОВКУ И ПРОВЕДЕНИЕ ДИФФЕРЕНЦИРОВАННОГО ЗАЧЕТА.

Информация о форме проведения дифференцированного зачета доводится до сведения обучающихся в начале семестра. Дата проведения дифференцированного зачета доводится до сведения обучающихся не позднее, чем за две недели.

На проведение дифференцированного зачета отводится **не более двух академических часов (90 минут)**.

III. СРОКИ ПРОВЕДЕНИЯ ДИФФЕРЕНЦИРОВАННОГО ЗАЧЕТА.

Проведение дифференцированного зачета запланировано на I семестр 1 курса для групп специальности 34.02.01 Сестринское дело, на II семестр 1 курса для групп специальностей 31.02.01 Лечебное дело, 33.02.01 Фармация.

Дифференцированный зачет проводится после изучения всех тем, на последнем практическом занятии в виде тестирования и решения ситуационных задач.

IV. НЕОБХОДИМЫЕ АТТЕСТАЦИОННЫЕ МАТЕРИАЛЫ

4.1 Для проведения дифференцированного зачета преподаватель готовит перечень вопросов по всем разделам дисциплины. Информация размещается в учебном кабинете №15 на информационном стенде, а также доводится до сведения обучающихся на первых занятиях по «Генетике человека с основами медицинской генетики».

4.2 Тестовые задания и ситуационные задачи составляются на основе рабочей программы учебной дисциплины.

V. УСЛОВИЯ ПОДГОТОВКИ И ПРОЦЕДУРА ПРОВЕДЕНИЯ

5.1.Целью проведения дифференцированного зачета по учебной дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» является проверка знаний, умений, формирование профессиональных компетенций, развитие общих компетенций, предусмотренных рабочей программой учебной дисциплины.

В результате изучения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» обучающийся должен уметь (для специальностей 31.02.01 «Лечебное дело»,34.02.01 «Сестринское дело»):

- 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 результате изучения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» обучающийся должен уметь (для специальности 33.02.01 «Фармация»):

- 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 результате изучения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» обучающийся должен знать (для специальностей 31.02.01 «Лечебное дело»,33.02.01 «Фармация»,34.02.01 «Сестринское дело»):

- 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.

В результате изучения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» обучающийся должен овладеть (для специальности 31.02.01 «Лечебное дело»):

| Код | Наименование результата обучения |
|------------|---|
| ПК 2.2. | Определять тактику ведения пациента. |
| ПК 2.2. | Определять тактику ведения пациента. |
| ПК 2.3. | Выполнять лечебные вмешательства. |
| ПК 2.4. | Проводить контроль эффективности лечения. |
| ПК 3.1. | Проводить диагностику неотложных состояний. |
| ПК 5.3. | Осуществлять паллиативную помощь |
| ОК 1. | Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес. |
| ОК 2. | Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество. |
| ОК 3. | Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность. |
| ОК 4. | Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития. |
| ОК 5. | Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности. |
| ОК 6. | Работать в команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, пациентами. |
| ОК 7. | Брать ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий. |

| | |
|--------|--|
| ОК 8. | Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации. |
| ОК 9. | Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности. |
| ОК 10. | Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям, уважать социальные, культурные и религиозные различия. |
| ОК 11. | Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку. |
| ОК 12. | Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности. |
| ОК 13. | Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей. |

В результате изучения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» обучающийся должен овладеть (для специальности 33.02.01 «Фармация»):

| Код | Наименование результата обучения |
|------------|--|
| ПК 2.2. | Определять тактику ведения пациента. |
| ПК 2.2. | Определять тактику ведения пациента. |
| ПК 2.3. | Выполнять лечебные вмешательства. |
| ПК 2.4. | Проводить контроль эффективности лечения. |
| ПК 3.1. | Проводить диагностику неотложных состояний. |
| ПК 5.3. | Осуществлять паллиативную помощь |
| ОК 1. | Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес. |

| | |
|--------|---|
| ОК 2. | Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество. |
| ОК 3. | Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность. |
| ОК 4. | Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития. |
| ОК 5. | Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности. |
| ОК 6. | Работать в команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, пациентами. |
| ОК 7. | Брать ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий. |
| ОК 8. | Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации. |
| ОК 9. | Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности. |
| ОК 10. | Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям, уважать социальные, культурные и религиозные различия. |
| ОК 11. | Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку. |
| ОК 12. | Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности. |
| ОК 13. | Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей. |

В результате изучения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» обучающийся должен овладеть (для специальности 34.02.01 «Сестринское дело»):

| Код | Наименование результата обучения |
|------------|---|
| ПК 1.1 | Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения |
| ПК 2.1. | Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств. |
| ПК 2.2. | Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса. |
| ПК 2.3. | Сотрудничать со взаимодействующими организациями и службами. |
| ПК 2.5. | Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса. |
| ПК 2.6. | Вести утвержденную медицинскую документацию. |
| ОК 1. | Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес. |
| ОК 2. | Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество. |
| ОК 3. | Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность. |
| ОК 4. | Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития. |
| ОК 5. | Использовать информационно-коммуникационные технологии в |

| | |
|--------|--|
| | профессиональной деятельности. |
| ОК 8. | Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации. |
| ОК 11. | Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, человеку. |

5.2 Перечень вопросов, выносимых на дифференцированный зачет, разрабатываются преподавателем учебной дисциплины, обсуждается на заседании ЦМК.

5.3 На основе разработанного и объявленного обучающимся перечня вопросов, рекомендованных для подготовки к дифференцированному зачету, составляются тестовые задания и ситуационные задачи

5.4 Вопросы, задания и с носят равноценный характер, формулировки краткие, исключают двойное толкование.

5.5 Время выполнения задания – не более 20 минут на каждого обучающегося.

5.6 Обучающимся не разрешается пользоваться учебником, конспектами лекций.

5.7 Дифференцированный зачет проводится в специально оборудованном кабинете. Каждый обучающийся отвечает на 70 тестовых заданий и решает 1 ситуационную задачу. Каждый студент получает тестовые задания напечатанные на листах А4, билет с ситуационной задачей и бланк для ответов. Во время сдачи дифференцированного зачета в кабинете может находиться одновременно не более 12 обучающихся.

1.Основная литература:

Учебники

1. Горбунова, В.Н. Генетика человека с основа медицинкой генетики .М.: Академия, 2016 г.
- 2.Орехова, В.А. Медицинская генетика/ В.А. Орехова, м.М. Шейбах,.- Минск.2017 г.
2. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основа медицинкой генетики .Ростов-на- Дону: Феникс,2017 г.
3. Шевченко, ВА. Генетика человека/ В.А. Шевченко , Н.П. Топорина, М: Владос,2016 г.

2. Дополнительная литература:

Учебники и учебные пособия

1. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: Мастерство, 2017 г.
- 2 Гипнер, Е.К. Медицинская генетика.- М.: Медицина,2016г.

VI. ПОДВЕДЕНИЕ РЕЗУЛЬТАТОВ ДИФЗАЧЕТА

Оценка качества подготовки осуществляется в двух направлениях:

- оценка уровня освоения обучающимися теоретического материала, предусмотренного программой учебной дисциплины.
- оценка уровня освоения компетенций: умение обучающимися использовать теоретические знания при выполнении заданий, приближенных к будущей профессиональной деятельности(решении ситуационных задач).

VII. КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ КАЧЕСТВА ПОДГОТОВКИ ОБУЧАЮЩИХСЯ

КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ

$K = A : P$, где А число правильных ответов в тесте

P- общее число ответов

| Коэффициент К | Оценка |
|---------------|--------|
| 0,9-1 | «5» |
| 0,8-0,89 | «4» |
| 0,7-0,79 | «3» |
| Меньше 0,7 | «2» |

Критерии оценки:

- 70% и менее правильных ответов - 2 (неудовлетворительно);
- 71-80% правильных ответов – 3 (удовлетворительно),
- 81 - 90 % правильных ответов – 4 (хорошо),
- 91 -100% правильных ответов – 5 (отлично).

Перечень вопросов для подготовки к дифференцированному зачету по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики»

1. Генетика как наука, ее значение для теории и практики медицины. Значение медицинской генетики.
2. Цитологические основы наследственности. Строение и функции хромосом.
3. Биохимические основы наследственности. Строение и функции ДНК и РНК.
4. Генетический код, его свойства.
5. Ген – единица наследственной информации. Аллельные гены, понятия об экспрессивности и пенетрантности генов.
6. Биосинтез белка.
7. Законы Г. Менделя (3 закона) и поправки (дополнения к ним).
8. Хромосомная теория, ее значение.
9. Наследование свойств крови (группы крови, резус- фактора)
10. Методы изучения наследственной изменчивости человека в норме и патологии.
11. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.
12. Классификация наследственных заболеваний у человека.
13. Хромосомные болезни, связанные с изменением количества хромосом (аутосом и половых хромосом).
14. Хромосомные болезни, связанные с изменением структуры хромосом.
15. Генные болезни. Типы наследования генных болезней .
16. Энзимопатии, их генетические причины и краткая характеристика.
17. Мультифакториальные заболевания. Врожденные пороки развития.
18. Методы диагностики наследственных болезней.
19. Методы лечения наследственных болезней.
20. Методы профилактики наследственных заболеваний.
21. Медико-генетическое консультирование и его значение.

ПРИМЕЫ ЗАДАНИЙ К ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

1. К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера:

- а) моногенные
- б) хромосомные
- в) ненаследственные
- г) мультифакториальные

2. Хромосомы, в которых чуть сдвинута от центра к краю, называется:

- а) метацентрические
- б) интерфазные
- в) акроцентрические
- г) субметацентрические

3. Мутации, связанные с изменением структуры гена, называются:

- а) хромосомные
- б) геномные
- в) генные
- г) индуцированные

4. Мутации, происходящие в клетках тела, называется:

- а) вегетативные
- б) генеративные
- в) соматические
- г) спонтанные

5. Количественные и качественные изменения в генотипе – это:

- а) изменчивость
- б) кроссинговер
- в) мутация
- г) наследственность

6. Хромосомы, в которых центромера расположена точно в центре, называются:

- а) метацентрические
- б) субметацентрические

- в) интерфазные
- г) акроцентрические

7. Участок молекулы ДНК, кодирующий синтез одного белка, называется:

- а) интрон
- б) экзон
- в) домен
- г) ген

8. Какой из методов лечения наследственных болезней применяется для лечения болезни под названием «Моча с запахом кленового сиропа»:

- а) витаминотерапия
- б) хирургическое лечение
- в) диетотерапия

9. Три нуклеотида, в молекуле и-РНК, комплиментарные триплету, называются:

- а) триплет
- б) нуклеотид
- в) кодон
- г) антикодон

10. Наследственное заболевание, характеризующееся нарушением цветового зрения – это:

- а) ихтиоз
- б) дальтонизм
- в) астигматизм
- г) альбинизм

Эталоны ответов на задания в тестовой форме
к дисциплине « Генетика человека с
основами медицинской генетики»

| Задания в тестовой форме.№ | ответ |
|---|--------------|
| 1. | В |
| 2. | В |
| 3. | Б |
| 4. | Г |
| 5. | В |
| 6. | А |
| 7. | В |
| 8. | Б |
| 9. | Г |
| 10. | А |

ПРИМЕРЫ СИТУАЦИОННЫХ ЗАДАЧ К ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Билет №1

Близорукий мужчина с IV (AB) группой крови женился на близорукой женщине I (O) группой крови. У них родился ребенок с нормальным зрением и с III (B) группой крови. Какие могут быть дети в этой семье?

Билет №2

У человека альбинизм (отсутствие пигментации) и дальтонизм (цветовая слепота) наследуются как рецессивные признаки, но дальтонизм сцеплен с X-хромосомой. Родители не страдают ни тем, ни другим недостатком, но их первый сын оказался дальтоником и альбиносом. Какой из этих признаков может с большей вероятностью носить второй сын?

Билет №3

Рецессивный ген гемофилии (несвертываемости крови) находится в X-хромосоме. Отец девушки страдает гемофилией, тогда как мать ее в этом отношении здорова и происходит из семьи, благополучной по этому заболеванию. Девушка выходит замуж за здорового юношу. Что можно сказать о их будущих сыновьях, дочерях, а также внуках обоего пола (при условии, что сыновья и дочери не будут вступать в брак с носителями гена гемофилии)?

Билет №4

У человека катаракта (болезнь глаз) и многопалость (полидактилия) вызываются доминантными аллелями двух генов, располагающихся в одной и той же хромосоме. Одна молодая женщина унаследовала катаракту от отца и многопалость – от матери. Ее муж нормален по этим признакам. Какими будут дети?