

Электронная цифровая подпись

ЭЦП Лысов Николай Александрович



F 2 5 6 9 9 F 1 D E 0 1 1 1 E A

ЭЦП Бунькова Елена Борисовна



F C 9 3 E 8 6 A C 8 C 2 1 1 E 9

Утверждено 24.02.2022 г.  
Протокол № 2.

председатель Ученого Совета Лысов Н.А.

ученый секретарь Ученого Совета Бунькова Е.Б.

## **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**

### **ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики**

Общепрофессиональный учебный цикл  
программы подготовки специалистов среднего звена

Специальность 33.02.01 Фармация  
Квалификация выпускника: фармацевт

Форма обучения – очно-заочная  
Нормативный срок обучения: 2 года 10 месяцев  
на базе среднего общего образования

Рабочая программы дисциплины разработана на основе требований федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 33.02.01 Фармация, утвержденного Приказом Министерства просвещения Российской Федерации от 13 июля 2021 г. № 449 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 33.02.01 Фармация».

Рабочая программа дисциплины одобрена на заседании кафедры естественно-научных дисциплин от «24» февраля 2022 г. Протокол № 2.

**Заведующий кафедрой**

естественно-научных дисциплин, д.м.н., доцент

Первова Ю.В.

**Разработчики:**

ст. преподаватель кафедры естественно-научных дисциплин

Киселева О.Н.

ст. преподаватель кафедры морфологии и патологии

Кожевникова М.С.

**Информация о языках,  
на которых осуществляется подготовке специалистов среднего звена.**

В образовательной организации частное учреждение образовательная организация высшего образования Медицинский университет «Реавиз» на факультете среднего профессионального образования образовательная деятельность осуществляется на государственном языке Российской Федерации.

## Содержание

1. Паспорт рабочей программы учебной дисциплины
2. Структура и содержание учебной дисциплины
3. Условия реализации учебной дисциплины
4. Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины

# 1. Паспорт рабочей программы дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»

## 1.1. Область применения программы дисциплины

Рабочая программа дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена (далее также – ППССЗ) в соответствии с ФГОС СПО по специальности 33.02.01 Фармация.

## 1.2. Место дисциплины в структуре ППССЗ

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» является частью Общепрофессионального цикла основной профессиональной образовательной программы среднего профессионального образования – программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС СПО по специальности 33.02.01 Фармация.

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» обеспечивает формирование компетенций по всем видам деятельности ФГОС СПО по специальности 33.02.01 Фармация.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии:  
ОК 01. – ОК 07., ОК 09., ОК 10.

**1.3. Цели и задачи дисциплины – планируемые результаты обучения по дисциплине, соотнесенные с требуемыми результатами освоения ППССЗ (компетенциями выпускников).**

### 1.3.1. Результаты обучения по дисциплине

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен

#### **Уметь:**

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

#### **Знать:**

- биохимические и цитологические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков;
- типы наследования признаков;
- методы изучения генетики человека;
- основные типы и виды изменчивости, факторы мутагенеза;
- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы их возникновения;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

### 1.3.2. Компетенции, которые актуализируются при изучении дисциплины

Изучение дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих компетенций в рамках показателей достижения компетенций (умения, знания)

Код компетенции	Формулировка компетенции	Знания, умения
ОК 01.	Выбирать способы	<b>Умеет:</b> - распознавать задачу и/или проблему в профессиональном и/или социальном контексте;

	решения задач профессиональной деятельности, применительно к различным контекстам	<ul style="list-style-type: none"> <li>- анализировать задачу и/или проблему и выделять её составные части;</li> <li>- определять этапы решения задачи;</li> <li>- выявлять и эффективно искать информацию, необходимую для решения задачи и/или проблемы;</li> <li>- составить план действия;</li> <li>- определить необходимые ресурсы;</li> <li>- владеть актуальными методами работы в профессиональной и смежных сферах;</li> <li>- реализовать составленный план; оценивать результат и последствия своих действий (самостоятельно или с помощью наставника);</li> <li>- организовывать свою производственную деятельность и распределять время.</li> </ul> <p><b>Знает:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- актуальный профессиональный и социальный контекст, в котором приходится работать и жить;</li> <li>- основные источники информации и ресурсы для решения задач и проблем в профессиональном и/или социальном контексте;</li> <li>- алгоритмы выполнения работ в профессиональной и смежных областях;</li> <li>- методы работы в профессиональной и смежных сферах;</li> <li>- структуру плана для решения задач;</li> <li>- порядок оценки результатов решения задач профессиональной деятельности.</li> </ul>
ОК 02.	Осуществлять поиск, анализ и интерпретацию информации, необходимой для выполнения задач профессиональной деятельности	<p><b>Умеет:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- определять задачи поиска информации;</li> <li>- определять необходимые источники информации; планировать процесс поиска;</li> <li>- структурировать получаемую информацию;</li> <li>- выделять наиболее значимое в перечне информации;</li> <li>- оценивать практическую значимость результатов поиска;</li> <li>- оформлять результаты поиска.</li> </ul> <p><b>Знает:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- номенклатура информационных источников, применяемых в профессиональной деятельности;</li> <li>- методы поиска и оценки фармацевтической информации;</li> <li>- приемы структурирования информации;</li> <li>- формат оформления результатов поиска информации.</li> </ul>
ОК 03.	Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие	<p><b>Уметь:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- определять актуальность нормативно-правовой документации в профессиональной деятельности;</li> <li>- применять современную научную профессиональную терминологию;</li> <li>- определять и выстраивать траектории профессионального развития и самообразования.</li> </ul> <p><b>Знать:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- содержание актуальной нормативно-правовой документации;</li> <li>- современная научная и профессиональная терминология;</li> <li>- возможные траектории профессионального развития и самообразования.</li> </ul>
ОК 04.	Работать в коллективе и команде, эффективно взаимодействовать с коллегами, руководством, клиентами	<p><b>Умеет:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- организовывать работу коллектива и команды;</li> <li>- взаимодействовать с коллегами, руководством, клиентами в ходе профессиональной деятельности.</li> </ul> <p><b>Знает:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- психологические основы деятельности коллектива;</li> <li>- психологические особенности личности;</li> <li>- основы проектной деятельности.</li> </ul>
ОК 05.	Осуществлять устную и письменную коммуникацию на государственном языке Российской Федерации с учетом особенностей социального и культурного контекста	<p><b>Умеет:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- грамотно излагать свои мысли и оформлять документы по профессиональной тематике на государственном языке Российской Федерации;</li> <li>- проявлять толерантность в рабочем коллективе;</li> <li>- осуществлять устные и письменные коммуникации в общении с коллегами и потребителями;</li> </ul> <p><b>Знает:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- особенности социального и культурного контекста;</li> <li>- правила оформления документов и построения устных сообщений.</li> </ul>

ОК 06.	Проявлять гражданско-патриотическую позицию, демонстрировать осознанное поведение на основе традиционных общечеловеческих ценностей, применять стандарты антикоррупционного поведения	<p><b>Умеет:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- описывать значимость своей специальности;</li> <li>- ориентироваться в наиболее общих проблемах бытия, познания, ценностей, свободы и смысла жизни как основах формирования культуры гражданина и будущего специалиста;</li> <li>- применять стандарты антикоррупционного поведения.</li> </ul> <p><b>Знает:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- сущность гражданско-патриотической позиции, общечеловеческих ценностей;</li> <li>- основы учения о бытии;</li> <li>- сущность процесса познания;</li> <li>- основы научной, философской и религиозной картин мира;</li> <li>- значимость профессиональной деятельности по специальности;</li> <li>- стандарты антикоррупционного поведения и последствия его нарушения.</li> </ul>
ОК 07.	Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях	<p><b>Уметь:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- соблюдать нормы экологической безопасности;</li> <li>- определять направления ресурсосбережения в рамках профессиональной деятельности по специальности;</li> <li>- организовывать и проводить мероприятия по защите работающих и населения от негативных воздействий чрезвычайных ситуаций;</li> <li>- предпринимать профилактические меры для снижения уровня опасностей различного вида и их последствий в профессиональной деятельности и быту;</li> <li>- использовать средства индивидуальной и коллективной защиты;</li> <li>- применять первичные средства пожаротушения;</li> <li>- оказывать первую помощь пострадавшим;</li> </ul> <p><b>Знать:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- правила экологической безопасности при ведении профессиональной деятельности;</li> <li>- основные ресурсы, задействованные в профессиональной деятельности;</li> <li>- пути обеспечения ресурсосбережения;</li> <li>- принципы прогнозирования развития событий и оценки последствий при чрезвычайных ситуациях и стихийных явлениях;</li> <li>- основные виды потенциальных опасностей и их последствия в профессиональной деятельности и быту, принципы снижения вероятности их реализации;</li> <li>- меры пожарной безопасности и правила безопасного поведения при пожарах;</li> <li>- порядок и правила оказания первой помощи пострадавшим.</li> </ul>
ОК 09.	Использовать информационные технологии в профессиональной деятельности	<p><b>Умеет:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- использовать прикладные программные средства;</li> <li>- применять средства информационных технологий для решения профессиональных задач;</li> <li>- использовать современное программное обеспечение.</li> </ul> <p><b>Знает:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- методы и средства сбора, обработки, хранения, передачи информации;</li> <li>- базовые, системные, служебные программные продукты и пакеты прикладных программ;</li> <li>- современные средства, устройства информатизации и порядок их применения;</li> <li>- программное обеспечение, применяемое в профессиональной деятельности</li> </ul>
ОК 10.	Пользоваться профессиональной документацией на государственном и иностранном языках	<p><b>Умеет:</b></p> <p><i>В рамках государственного языка РФ:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- пользоваться нормативной и справочной документацией;</li> <li>- общаться в профессиональной и деловой сферах в соответствии с психологическими, этическими и языковыми нормами современного делового общения;</li> <li>- анализировать свою речь с точки зрения её нормативности, уместности и целесообразности, устранять ошибки и недочёты в своей устной и письменной речи.</li> </ul> <p><i>В рамках иностранного языка:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- понимать общий смысл четко произнесенных высказываний на известные темы (профессиональные и бытовые),</li> <li>- понимать тексты на базовые профессиональные темы;</li> <li>- участвовать в диалогах на знакомые общие и профессиональные темы;</li> <li>- строить простые высказывания о себе и о своей профессиональной</li> </ul>

		<p>деятельности;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- кратко обосновывать и объяснить свои действия (текущие и планируемые);</li> <li>- писать простые связные сообщения на знакомые или интересующие профессиональные темы;</li> <li>- пользоваться нормативной и справочной документацией.</li> </ul>
		<p><b>Знает:</b></p> <p><i>В рамках государственного языка РФ:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- особенности делового общения, типологию его видов;</li> <li>- правила делового этикета, общие этические принципы делового общения;</li> <li>- основные нормы устной и письменной речи;</li> <li>- функциональные стили речи и сферы их употребления;</li> <li>- современные правила оформления деловых документов;</li> <li>- условия эффективности делового общения;</li> <li>- правила поведения в конфликтных ситуациях, способы их предотвращения и разрешения;</li> </ul> <p><i>В рамках иностранного языка:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- правила построения простых и сложных предложений на профессиональные темы;</li> <li>- основные общеупотребительные глаголы (бытовая и профессиональная лексика);</li> <li>- лексический минимум, относящийся к описанию предметов, средств и процессов профессиональной деятельности;</li> <li>- особенности произношения;</li> <li>- правила чтения текстов профессиональной направленности</li> </ul>

#### **1.4. Количество часов на освоение программы дисциплины:**

Максимальной учебной нагрузки обучающихся – 48 часов, в том числе:

- объем работы обучающихся во взаимодействии с преподавателем – 24 часов;
- самостоятельной работы обучающегося – 24 часов;
- промежуточная аттестация – 1 час.

## 2. Структура и содержание учебной дисциплины

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

<b>Вид учебной работы</b>	<b>Объем часов</b>
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	48
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	24
в том числе:	
теоретическое обучение	6
практические занятия	17
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	24
<b>Промежуточная аттестация в форме – дифференцированного зачета</b>	1



## 2.2. Тематический план и содержание дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические занятия, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень освоения	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4	5
<b>Раздел 1. История предмета.</b>				
<b>Тема 1.</b> История генетики человека	<b>Содержание учебного материала:</b> Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. История исследований генетики человека. Программа «Геном человека». Антропогенетика. Медицинская генетика. Наследственные болезни. Медико-генетическое консультирование. <b>Практическое занятие не предусмотрено</b>	1	1	OK 02. OK 05. OK 09.
	<b>Самостоятельная работа:</b> - История исследований генетики человека - Программа «Геном человека»	4	1	
<b>Раздел 2. Цитологические основы наследственности</b>				
<b>Тема 2.1.</b> Кариотип человека Жизненный цикл клетки. Митоз Мейоз. Гаметогенез	<b>Содержание учебного материала:</b> Понятие о гетерохроматине и эухроматине. Половой хроматин. Строение и типы метафазных хромосом человека. Современные методы цитологического анализа хромосом. Ядро, ядерная оболочка, ядерный сок, ядрышки, хроматин и хромосомы. Понятие о кариотипе. Жизненный цикл клетки: интерфаза и период деления. Способы деления эукариотических клеток: митоз, amitoz, мейоз, их краткие характеристики. Биологическое значение митоза. Факторы, влияющие на протекание митоза. Хромосомные наборы соматических и половых клеток. Интерфаза, ее периоды, характеристика происходящих процессов. Митоз (непрямое деление) – универсальный способ деления соматических клеток. Фазы митоза, их характеристика. Бесполое размножение. Виды полового размножения. Мейоз – способ деления половых клеток в период созревания. Сходство и различие митоза и мейоза. Факторы, влияющие на протекание мейоза. Значение соблюдения разовой и суточной дозы при приеме лекарственных препаратов. Характеристика половых клеток. Строение яйцеклеток. Строение сперматозоида. Хромосомные наборы половых клеток. Образование	1	1  2  2  2	OK 01. OK 02. OK 04. OK 05. OK 09.

	половых клеток (гаметогенез). Периоды овогенеза и сперматогенеза, сходства и различия. Биологическое значение мейоза.			
	<b>Практическое занятие:</b> Цитологические основы наследственности. Размножение организмов	4	2	
	<b>Самостоятельная работа:</b> Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. Изучение основной и дополнительной литературы, интернет-источников. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Значение различных типов деления в природе и жизни человека. Факторы, влияющие на протекание мейоза. Значение соблюдения разовой и суточной дозы при приеме лекарственных препаратов.	4	1	
<b>Раздел 3. Биохимические и молекулярные основы наследственности.</b>				
<b>Тема 3.1.</b> Биохимические и молекулярные основы наследственности. Реализация генетической информации	<b>Содержание учебного материала:</b> Строение белковых молекул. Белки, как биологические полимеры. Аминокислоты – мономеры белков. Свойства белков. Специфичность белков. Функции белков в организме. Механизм образования полипептида. Структуры белковых молекул. Проблемы несовместимости белков. Генный уровень организации наследственного материала. Химическая организация гена. Мономеры нуклеиновых кислот – нуклеотиды. Виды нуклеотидов ДНК и РНК. Свойства ДНК: репликация и репарация. Основные различия в строении и функциях ДНК и РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке. Нуклеиновые кислоты. Виды нуклеиновых кислот. ДНК и РНК как биополимеры. Виды РНК. Структура ДНК. Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. Органические вещества клетки. Генетический код и его свойства. Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. Роль ферментов и АТФ в биосинтезе белка.	1	1	ОК 02. ОК 03. ОК 05. ОК 09.
	<b>Практические занятия.</b> <b>Диспут.</b> Биосинтез белка.	3	2	
	<b>Самостоятельная работа:</b> Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Подготовка сообщений, составление электронных презентаций по	4	1	

	темам: «Генные мутации и их проявления у человека», «Открытие генетического кода», «История открытия и изучения нуклеиновых кислот», «Проблемы несовместимости белков». «Лекарственные препараты белковой природы (гормоны, ферменты и т.д.)». и др.			
<b>Раздел 4. Закономерности наследования признаков. Наследственность и среда</b>				
<b>Тема 4.1.</b> Закономерности наследования признаков. Законы Менделя. Взаимодействие генов. Закономерности наследования признаков. Типы наследования признаков. Изменчивость. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Наследственная изменчивость. Мутации, мутагены.	<b>Содержание учебного материала:</b>  Предмет изучения генетики, задачи генетики и ее значение для медицины и фармации. Наследование альтернативных признаков. Аутосомное наследование. Моногибридное скрещивание. Дигибридное скрещивание. Анализирующее скрещивание. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана. Наследование признаков при взаимодействии аллельных генов: явления полного и неполного доминирования. Генетическое определение групп крови и резус – фактора. Половые и неполовые хромосомы. Аутосомный и сцепленный с полом типы наследования. Доминантный и рецессивный характер наследования. Х-сцепленное наследование, Y-сцепленное наследование. Сцепленное с полом наследование. Классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Мутации. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н. И. Вавилова. Комбинативная изменчивость. Примеры наследственной изменчивости у человека. Наследственная изменчивость. Классификация мутаций. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды.	1	1	ОК 01. ОК 02. ОК 04. ОК 05. ОК 07.
	<b>Практические занятия:</b> <b>Работа в малых группах</b> Закономерности наследования признаков. Моногибридное скрещивание. Закономерности наследования признаков. Дигибридное скрещивание. Генные болезни.	4	2	
	<b>Самостоятельная работа:</b>  Решение задач на моно- и дигибридное скрещивание. Генетическое обоснование своей группы крови и резус-фактора. Подготовка сообщений, составление электронных презентаций по темам: «Наследование групп крови», «Болезни крови», «Свойства доминантных генов», «Донорство в России» и др. Модификационная изменчивость человека: причины и примеры.	4	1	

	Подготовка сообщений, составление электронных презентаций по темам: «Наследственные болезни и их фенотипы», «Хромосомные aberrации», «Мутагены в окружающей среде», «Лекарственные препараты как мутагенный фактор: примеры и меры предосторожности».			
<b>Раздел 5. Наследственность и патология</b>				
<b>Тема 5.1.</b> Классификация наследственных заболеваний. Методы изучения генетики человека	<b>Содержание учебного материала:</b>  Понятие о моногенных и хромосомных заболеваниях. Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни: синдромы с числовыми аномалиями аутосом (синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау). Синдромы с числовыми аномалиями половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X). Генные болезни: Нарушение обмена аминокислот. Нарушение обмена углеводов, липидов. Мукополисахаридозы. Нарушение обмена гормонов. Причины моногенных заболеваний. Клиника, диагностика, лечение моногенных заболеваний. Понятие о мультифакториальных (полигенных) заболеваниях, их особенности, профилактика. Пороки развития. МВПР. Биохимический метод изучения генетики человека. Близнецовый метод изучения генетики человека. Популяционно-статистический метод изучения генетики человека. Примеры наследственных заболеваний. Особенности человека, как объекта генетических исследований. . Генеалогический метод изучения генетики человека. Цитогенетический метод изучения генетики человека.	1	1	OK 01. OK 02. OK 05. OK 07. OK 10.
	<b>Практические занятия.</b> <b>Групповая дискуссия:</b>  Генные болезни. Методы изучения генетики человека. Профилактика наследственной патологии.	3	2	
	<b>Самостоятельная работа:</b>  1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Подготовка сообщений, составление электронных презентаций по темам: «Амниоцентез», «Скрининг», «Инвазивные методы	4	1	

	<p>пренатальной диагностики».</p> <p>4. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.</p> <p>Применение различных методов изучения генетики человека в современной медицине.</p>			
<b>Раздел 6. Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование</b>				
<p><b>Тема 6.1.</b> Медико-генетическое консультирование. Цели, задачи, показания. Пренатальная диагностика, методы</p>	<p><b>Содержание учебного материала</b></p> <p>Перспективное и ретроспективное консультирование. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Неонатальный скрининг на гипотиреоз, фенилкетонурию. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентоз, биопсия хориона, определение фетопротеина). Сроки проведения, основные показания, оценка результатов.</p>	1	1	<p>OK 02. OK 05. OK 06. OK 10.</p>
	<p><b>Практическое занятие:</b></p> <p>Методы изучения генетики человека. Профилактика наследственной патологии</p>	3	2	
	<p><b>Самостоятельная работа:</b></p> <p>медико-генетическое консультирование в регионе (области, крае, республике и т.д.). Применение методов пренатальной диагностики в современной медицине, показания и результаты.</p>	4	1	
<b>Промежуточная аттестация</b>		<b>1</b>		
<b>Всего:</b>		<b>48</b>		

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).

Алгоритм проведения групповой дискуссии представлен в методической разработке к практическим занятиям

### 3. Условия реализации программы дисциплины

#### 3.1. Материально-техническое обеспечение

Наименование специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Перечень лицензионного программного обеспечения.
Кабинет генетики человека с основами медицинской генетики	Основное оборудование: 1. Столы 2. Стулья 3. Шкаф 4. Микроскопы 5. Гистологические препараты 6. Расходные материалы 7. Ноутбук с возможностью подключения к сети «Интернет» и доступом в электронную информационно-образовательную среду Медицинского университета «Реавиз» 8. Мультимедийный проектор 9. Доска ученическая	1. Office Standard 2016. 2. Office Standard 2019. 3. Microsoft Windows 10 Professional. 4. Dr.Web Desktop Security Suite (Комплексная защита).
Аудитория для самостоятельной работы	Основное оборудование: ноутбук с возможностью подключения к сети «Интернет» и доступом в электронную информационно-образовательную среду Медицинского университета «Реавиз», мультимедийный проектор, доска ученическая)	

### 3.2. Информационное обеспечение реализации программы

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы.

Литература	Режим доступа к электронному ресурсу
<b>Основная учебная литература:</b>	
1. Жимулёв И.Ф. Общая и молекулярная генетика: учебное пособие для вузов / И.Ф. Жимулёв. — Электрон. текстовые данные. — Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2017. — 480 с.	ЭБС IPRbooks
2. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для СПО / составители Е. В. Кукушкина, И. А. Кукушкин. — Саратов: Профобразование, 2019. — 145 с.	ЭБС Консультант студента
3. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Э. Д. Рубан. — Ростов-на-Дону: Феникс, 2020. — 319 с.	ЭБС IPRbooks
<b>Дополнительная учебная литература:</b>	
1. Антипов В.Е. Сборник задач по медицинской генетике с решениями / Антипов В.Е.— Самара: РЕАВИЗ, 2012.— 112 с.	ЭБС IPRbooks
2. Клиническая генетика: учебник / В.Н. Горбунова [и др.]. — Электрон. текстовые данные. — СПб.: Фолиант, 2015. — 408 с.	ЭБС IPRbooks
3. Медицинская генетика.: учебник/Под ред. Н.П. Бочкова.-М.:ГЭОТАР-Медиа.,2016.-224с.	ЭБС IPRbooks
<b>Информационные ресурсы сети Интернет:</b>	
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Электронные версии журналов, полнотекстовые статьи по медицине и биологии электронной научной библиотеки <a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a></li> <li>2. Консультант врача: электронная медицинская библиотека <a href="http://rosmedlib.ru">http://rosmedlib.ru</a></li> <li>3. Министерство здравоохранения и социального развития РФ [Электронный ресурс]. – <a href="http://www.minzdravsoc.ru">http://www.minzdravsoc.ru</a> (официальный сайт)</li> <li>4. Центральный НИИ организации и информатизации здравоохранения [Электронный ресурс]. – <a href="http://www.mednet.ru">http://www.mednet.ru</a></li> <li>5. Медицинский портал, все о здоровье человека <a href="http://medportal.ru">medportal.ru</a> - <a href="http://MedPortal.ru">MedPortal.ru</a>.</li> <li>6. Нормативные документы (приказы, законы) - <a href="http://www.consultant.ru/">http://www.consultant.ru/</a>.</li> <li>7. «Медицина и право» - нормативные документы. - <a href="http://www.med-pravo.ru">www. med-pravo. ru</a></li> <li>8. «MedUniver» <a href="http://meduniver.com/Medical/Book/index.html">Книги по медицине. http://meduniver.com/Medical/Book/index.html</a></li> <li>9. <a href="http://medpoisk.ru">medpoisk.ru</a></li> <li>10. <a href="http://www.biblio-globus.ru">www.biblio-globus.ru</a></li> <li>11. <a href="http://www.femb.ru/femb">http://www.femb.ru/femb</a> – Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ).</li> <li>12. <a href="http://med-lib.ru/">http://med-lib.ru/</a>– Медицинская on-line библиотека Medlib: справочники, энциклопедии, монографии по всем отраслям медицины на русском и английском языках.</li> <li>13. <a href="http://window.edu.ru/">http://window.edu.ru/</a> – ИС «Единое окно доступа к образовательным ресурсам» предоставляет свободный доступ к каталогу образовательных интернет-ресурсов и полнотекстовой электронной учебно-методической библиотеке для общего и профессионального образования.</li> <li>14. <a href="http://www.booksmed.com/">http://www.booksmed.com/</a> – Медицинская литература: книги, справочники, учебники</li> </ol>	



#### 4. Контроль и оценка результатов освоения дисциплины

Результаты обучения	Основные показатели и критерии оценки результата обучения	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<p><b>Перечень знаний, осваиваемых в рамках дисциплины</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- биохимические и цитологические основы наследственности;</li> <li>- закономерности наследования признаков;</li> <li>- типы наследования признаков;</li> <li>- методы изучения генетики человека;</li> <li>- основные типы и виды изменчивости, факторы мутагенеза;</li> <li>- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы их возникновения;</li> <li>- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- уровень усвоения студентами теоретического материала, предусмотренного учебной программой дисциплины;</li> <li>- уровень знаний, общих компетенций, позволяющих студенту решать типовые задачи;</li> <li>- обоснованность, чёткость, полнота изложения ответов.</li> </ul>	<p><b>Текущий контроль:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценка по результатам устного опроса (собеседование);</li> <li>- оценка решения проблемных и логических (ситуационных) задач;</li> <li>- оценка выполнения тестовых заданий (стандартизированный тестовый контроль);</li> <li>- оценка подготовленных докладов, сообщений, презентаций;</li> <li>- оценка результатов работы с источниками (составление конспектов).</li> </ul> <p><b>Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проводится в соответствии с расписанием промежуточной аттестации;</li> <li>- включает в себя контроль освоения теоретического материала и умений обучающихся.</li> </ul>
<p><b>Перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</li> <li>- ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;</li> <li>- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;</li> <li>- пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию;</li> <li>- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- уровень умений, позволяющих студенту решать типовые ситуационные задачи;</li> <li>- уровень информационно-коммуникативной культуры.</li> </ul>	<p><b>Текущий контроль:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценка участия в групповых дискуссиях и обсуждениях;</li> <li>- оценка решения логических (ситуационных) задач;</li> <li>- оценка подготовки докладов, презентаций, оценка ответов на вопросы по их проблематике;</li> </ul> <p><b>Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проводится в соответствии с расписанием промежуточной аттестации;</li> <li>- включает в себя контроль освоения теоретического материала и умений обучающихся.</li> </ul>

## **Особенности организации образовательного процесса по программе СПО для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья**

Обучение обучающихся с ограниченными возможностями здоровья при необходимости осуществляется на основе адаптированной рабочей программы с использованием специальных методов обучения и материалов, составленных с учетом особенностей психофизического развития, индивидуальных возможностей и состояния здоровья таких обучающихся (обучающегося), а для инвалидов также в соответствии с индивидуальной программой реабилитации инвалида.

В целях освоения учебной программы дисциплины инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья Университет обеспечивает:

1) для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по зрению:

- размещение в доступных для обучающихся, являющихся слепыми или слабовидящими, местах и в адаптированной форме справочной информации о расписании учебных занятий;

- присутствие ассистента, оказывающего обучающемуся необходимую помощь;

- выпуск альтернативных форматов методических материалов (крупный шрифт или аудиофайлы);

- обеспечение доступа обучающегося, являющегося слепым и использующего собаку-поводыря, к зданию организации;

2) для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по слуху:

- надлежащими звуковыми средствами воспроизведение информации;

- дублирование звуковой справочной информации о расписании учебных занятий визуальной

3) для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья, имеющих нарушения опорно-двигательного аппарата:

- возможность беспрепятственного доступа обучающихся в учебные помещения, туалетные комнаты и другие помещения кафедры, а также пребывание в указанных помещениях.

Образование обучающихся с ограниченными возможностями здоровья может быть организовано как совместно с другими обучающимися, так и в отдельных группах или в отдельных организациях.

### **Перечень учебно-методического обеспечения самостоятельной работы обучающихся по дисциплине.**

Учебно-методические материалы для самостоятельной работы обучающихся из числа инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья предоставляются в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья и восприятия информации (категории студентов):

#### **С нарушением слуха**

- в печатной форме;

- в форме электронного документа;

#### **С нарушением зрения**

- в печатной форме увеличенным шрифтом;

- в форме электронного документа;

- в форме аудиофайла;

#### **С нарушением опорно-двигательного аппарата**

- в печатной форме;

- в форме электронного документа;

- в форме аудиофайла;

Данный перечень может быть конкретизирован в зависимости от контингента обучающихся.

### **Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине.**

Фонд оценочных средств, соотнесён с планируемыми результатами освоения образовательной программы. Для студентов с ограниченными возможностями здоровья предусмотрены следующие оценочные средства (категории студентов):

№ п/п	Категории студентов	Виды оценочных средств	Формы контроля и оценки результатов обучения
1.	С нарушением слуха	тест	преимущественно письменная проверка
2.	С нарушением зрения	собеседование	преимущественно устная проверка (индивидуально)
1. 3.	С нарушением опорно-двигательного аппарата	решение дистанционных тестов, контрольные вопросы	организация контроля с помощью электронной оболочки MOODLE, письменная проверка

Форма промежуточной аттестации устанавливается с учетом индивидуальных психофизических особенностей обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья. При проведении промежуточной аттестации обучающемуся предоставляется время на подготовку к ответу, увеличенное не более чем в три раза установленного для подготовки к ответу обучающимся, не имеющим ограничений в состоянии здоровья.

### **Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующие этапы формирования компетенций**

При проведении процедуры оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья предусматривается использование технических средств, необходимых им в связи с их индивидуальными особенностями. Эти средства могут быть предоставлены Медицинским университетом «Реавиз» или могут использоваться собственные технические средства.

Процедура оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по дисциплине предусматривает предоставление информации в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья и восприятия информации:

#### **Для лиц с нарушениями зрения:**

- в печатной форме увеличенным шрифтом;
- в форме электронного документа;
- в форме аудиофайла.

#### **Для лиц с нарушениями слуха:**

- в печатной форме;
- в форме электронного документа.

#### **Для лиц с нарушениями опорно-двигательного аппарата:**

- в печатной форме;
- в форме электронного документа;
- в форме аудиофайла.

#### **Для лиц с нервно-психическими нарушениями (расстройство аутистического спектра, нарушение психического развития):**

- использование текстов с иллюстрациями;
- мультимедийные материалы

Данный перечень может быть конкретизирован в зависимости от контингента обучающихся.

При проведении процедуры оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по дисциплине (модулю) обеспечивается выполнение следующих дополнительных требований в зависимости от индивидуальных особенностей обучающихся:

1. инструкция по порядку проведения процедуры оценивания предоставляется в доступной форме (устно, в письменной форме, устно с использованием услуг сурдопереводчика);

2. доступная форма предоставления заданий оценочных средств (в печатной форме, в печатной форме увеличенным шрифтом, в форме электронного документа, задания зачитываются ассистентом, задания предоставляются с использованием сурдоперевода);

3. доступная форма предоставления ответов на задания (письменно на бумаге, набор ответов на компьютере, с использованием услуг ассистента, устно).

При необходимости для обучающихся с ограниченными возможностями здоровья и инвалидов процедура оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю) может проводиться в несколько этапов.

Проведение процедуры оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья допускается с использованием дистанционных образовательных технологий.

#### **Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины.**

Для освоения дисциплины инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья предоставляются основная и дополнительная учебная литература в виде электронного документа в фонде библиотеки и / или в электронно-библиотечных системах. А также предоставляются бесплатно специальные учебники и учебные пособия, иная учебная литература и специальные технические средства обучения коллективного и индивидуального пользования, а также услуги сурдопереводчиков и тифлосурдопереводчиков.

#### **Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины**

В освоении дисциплины инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья большое значение имеет индивидуальная работа. Под индивидуальной работой подразумевается две формы взаимодействия с преподавателем: индивидуальная учебная работа (консультации), т.е. дополнительное разъяснение учебного материала и углубленное изучение материала с теми обучающимися, которые в этом заинтересованы, и индивидуальная воспитательная работа. Индивидуальные консультации по предмету являются важным фактором, способствующим индивидуализации обучения и установлению воспитательного контакта между преподавателем и обучающимся инвалидом или обучающимся с ограниченными возможностями здоровья.

#### **Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине**

Освоение дисциплины инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья осуществляется с использованием средств обучения общего и специального назначения:

- лекционная аудитория – мультимедийное оборудование, мобильный радиокласс (для студентов с нарушениями слуха); источники питания для индивидуальных технических средств;

- учебная аудитория для практических занятий с мультимедийным оборудованием, мобильный радиокласс (для студентов с нарушениями слуха);

- учебная аудитория для самостоятельной работы – стандартные рабочие места с персональными компьютерами; рабочее место с персональным компьютером, с программой экранного доступа, программой экранного увеличения для студентов с нарушением зрения.

В каждой аудитории, где обучаются инвалиды и лица с ограниченными возможностями здоровья, должно быть предусмотрено соответствующее количество мест для обучающихся с учётом ограничений их здоровья.

В учебные аудитории должен быть беспрепятственный доступ для обучающихся инвалидов и обучающихся с ограниченными возможностями здоровья.

Вышеуказанное оснащение устанавливается в кабинетах при наличии обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья с учетом имеющегося типа нарушений здоровья.

При получении образования по программам СПО обучающимся с ограниченными возможностями здоровья предоставляются бесплатно услуги сурдопереводчиков.

При получении образования по программам СПО обучающимся с ограниченными возможностями здоровья предоставляются бесплатно учебные пособия, иная учебная литература.