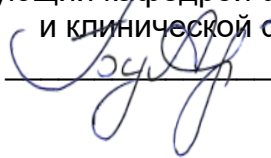


МИНОБРНАУКИ РОССИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ВОРОНЕЖСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»
(ФГБОУ ВО «ВГУ»)

УТВЕРЖДАЮ
Заведующий кафедрой фармакологии
и клинической фармакологии

А.В. Бузлама
25.05.2021 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ПРОГРАММЫ ПОДГОТОВКИ СПЕЦИАЛИСТОВ СРЕДНЕГО ЗВЕНА**

ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

33.02.01 Фармация

Профиль подготовки – естественнонаучный

Квалификация выпускника – фармацевт

Форма обучения – очная

Учебный год: 2021-2022

Семестр(ы): 3

Рекомендована: НМС фармацевтического факультета
протокол от 26.04.2021 г. № 1500-06-05

Составитель программы: Туровская Елена Михайловна,
преподаватель кафедры фармакологии и клинической
фармакологии фармацевтического факультета

СОДЕРЖАНИЕ

	стр.
1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	3
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	15
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	15

1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ Генетика человека с основами медицинской генетики

Программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования (ФГОС СПО) по специальности 33.02.01 Фармация, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 12 мая 2014 г. № 501 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 33.02.01 Фармация», входящей в укрупненную группу специальностей 33.00.00 ФАРМАЦИЯ.

1.1. Область применения программы

Программа учебной дисциплины является частью основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО 33.02.01 Фармация

1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы: ОП, общепрофессиональная дисциплина профессионального цикла

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

В результате освоения дисциплины обучающийся должен уметь:

- на основе знания фундаментальных процессов, лежащих в основе здоровья человека в норме и при патологических изменениях, понимать значимость своей профессии и проявлять к ней интерес.
- организовать собственную деятельность и давать адекватную самооценку ее результатам.
- проявлять инициативность в принятии решений в нормальных и проблемных ситуациях; брать на себя ответственность за принятые решения
- использовать различные источники для поиска информации (учебники, учебные пособия, научную и специальную литературу, интернет-ресурсы);
- находить эффективные способы профессионального и личностного развития.
- самостоятельно изучать новые методы и подходы для профилактики и лечения болезней человека.
- нести ответственность за свои поступки и результаты деятельности.
- информировать медицинских работников учреждений и население о новых поступлениях;
- оказывать консультативную помощь населению в целях обеспечения ответственного лечения;
- 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.
- проводить обязательные виды внутриаптечного контроля лекарственных средств с учетом знаний о возможности пагубного влияния некоторых из них на процессы клеточного деления, повреждение генетического аппарата соматических и половых клеток.

В результате освоения дисциплины обучающийся должен знать:

- методы и способы выполнения профессиональных задач.
- возможности применения медицинской генетики в решении профессиональных задач.
- источники поиска информации из области медицинской генетики для решения профессиональных задач.
- современные методы изучения болезней человека и их профилактики.
- общепринятые нормы поведения, природоохранные мероприятия
- товары аптечного ассортимента,
- 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;

- роль наследственности и изменчивости в реакции на лекарственные препараты;
- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию,
- возможность пагубного влияния некоторых лекарственных средств на процессы клеточного деления, повреждение генетического аппарата соматических и половых клеток.

Результатом освоения программы учебной дисциплины является овладение обучающимися профессиональными (ПК) и общими (ОК) компетенциями (по базовой подготовке):

Код	Наименование результата обучения
ПК 1.5	Информировать население, медицинских работников учреждений здравоохранения о товарах аптечного ассортимента.
ПК 2.3	Владеть обязательными видами внутриаптечного контроля лекарственных средств.
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 профессиональных задач, профессионального и личностного развития.
ОК 8	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать повышение своей квалификации.
ОК 11	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

1.4. Рекомендуемое количество часов на освоение программы дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося – 94 часа, в том числе:

- аудиторной учебной работы обучающегося (обязательных учебных занятий) – 64 часа
- внеаудиторной (самостоятельной) учебной работы обучающегося – 30 часов.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы**

Вид учебной работы	Объем часов, 3 сем.
Максимальная учебная нагрузка (всего)	94
Аудиторная учебная работа (обязательные учебные занятия) (всего)	64
в том числе:	
лекции	32
лабораторные занятия	32
Внеаудиторная (самостоятельная) учебная работа обучающегося (всего)	30
в том числе:	
работа с учебной литературой	12
самостоятельное решение генетических задач	7
подготовка доклада с презентацией	3
подготовка к текущей аттестации – выполнение реферата	3
подготовка к текущей аттестации – подготовка к тесту	2
подготовка к дифференцированному зачёту	3
Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета – 1 семестр	

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические работы, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
ВВЕДЕНИЕ	Содержание учебного материала	2,5	1
	<ol style="list-style-type: none"> 1 Генетика и ее место в системе естествознания 2 Генетика человека и медицинская генетика. 3 История исследований. Задачи 4 Методы исследования 5 Клинико-генетические базы данных. Проект «Геном человека». 6 Генетические технологии для фармации и медицины 7 Значение медицинской генетики в медико-биологической науке 		
	Лекции	2	
	Самостоятельная работа обучающихся:	0,5	
	1. Работа с учебной литературой, ЭУМК «Генетика человека с основами медицинской генетики» https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=3756 (справка о регистрации №28 от 17.10.2020 г.).		
РАЗДЕЛ 1. БИОЛОГИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ И ИХ РОЛЬ В ЗДОРОВЬЕ ЧЕЛОВЕКА		37,5	
Тема 1.1	Содержание учебного материала	11	2
Клетка – элементарная единица строения, функционирования, развития и воспроизведения живых организмов	<ol style="list-style-type: none"> 1 Этапы формирования представлений о клетке. 2 Основные положения современной клеточной теории 3 Сравнение разных типов клеточной организации 4 Характеристика структурных компонентов клеток эукариот 5 Болезни человека, связанные с нарушением работы клеточных органелл 6 Тотипотентность и плюрипотентность клеток. Направления использования стволовых клеток. 		
		Лекции	2
	1. Клетка – элементарная единица строения, функционирования, развития и воспроизведения живых организмов		

1	2	3	4
	<p>Лабораторные занятия:</p> <p>1.Строение клетки. Ультраструктурная организация клеточных органелл</p> <p>2. Болезни человека, связанные с нарушением работы клеточных органелл</p> <p>Самостоятельная работа обучающихся:</p> <p>1. Работа с учебной литературой, ЭУМК «Генетика человека с основами медицинской генетики»</p> <p>2. Выполнение доклада по выбранной теме (каждым студентом 1 раз в семестр, далее часы на выполнение докладов не отмечаются)</p>	<p>4</p> <p>2</p> <p>2</p> <p>5</p> <p>2</p> <p>3</p>	
<p>Тема 1.2. Клеточный цикл и формы его проявления. Генетический контроль клеточного цикла и перспективы его использования в фармакотерапии</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <p>1 Ядро – важная составная часть клетки. Его функции и структура</p> <p>2 Хроматин и хромосомы – различные формы пространственной организации ДНК</p> <p>3 Фазы клеточного цикла эукариот</p> <p>4 Генетический контроль клеточного цикла и перспективы его использования в фармакотерапии.</p> <p>5 Нарушения клеточного цикла, выявляемые на стадиях митоза</p> <p>6 Отклонения от типичного хода клеточного цикла и их причины.</p> <p>7 Прямое деление клетки – амитоз</p> <p>Лекции</p> <p>1. Клеточный цикл и его особенности. Генетический контроль клеточного цикла и перспективы его использования в фармакотерапии.</p> <p>Лабораторные занятия</p> <p>1. Клеточный цикл и генетический контроль клеточного цикла. Кариотип человека.</p> <p>Самостоятельная работа обучающихся:</p> <p>1. Работа с учебной литературой, ЭУМК «Генетика человека с основами медицинской генетики».</p> <p>2. Решение генетических задач</p>	<p>5</p> <p>2</p> <p>2</p> <p>1</p> <p>0,5</p> <p>0,5</p>	<p>2</p>
<p>Тема 1.3. Мейоз и половое размножение. Нарушения мейоза и возможности их коррекции современными методами фармации и генетики</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <p>1 Формы размножения организмов</p> <p>2 Мейоз как способ деления клетки, обеспечивающий редукцию числа хромосом и увеличивающий разнообразие гамет</p> <p>3 Место мейоза в жизненном цикле эукариот</p> <p>4 Характеристика редукционного и эквационного делений мейоза. Особенности кроссинговера. Генетическое значение мейоза.</p> <p>5 Сходство и различия митоза и мейоза</p> <p>6 Образование половых клеток у человека. Сходство и различия процессов овогенеза и сперматогенеза</p> <p>7 Характеристика половых клеток человека по морфологическим особенностям и числу хромосом</p> <p>8 Факторы, лежащие в основе нарушения развития половых клеток.</p> <p>9 Нарушения мейоза и возможности их коррекции современными методами фармации и генетики</p>	<p>5</p>	<p>2</p>

1	2	3	4
	Лекции 1. Мейоз и половое размножение. Нарушения мейоза и возможности их коррекции современными методами фармации и генетики.	2	
	Лабораторные занятия 1. Разнообразие и единство генетических механизмов при формировании половых клеток и оплодотворении у эукариот. Строение сперматозоидов и яйцеклеток у человека. Факторы, лежащие в основе нарушения развития половых клеток -	2	
	Самостоятельная работа обучающихся: 1. Работа с учебной литературой, ЭУМК «Генетика человека с основами медицинской генетики». 2. Решение генетических задач	1 0,5 0,5	
Тема 1.4 Молекулярная структура ДНК. Механизмы репликации и репарации. Использование механизмов репликации и репарации в лечении заболеваний	Содержание учебного материала 1 Основы первичной структуры ДНК. 2 Формирование вторичной структуры. Модель Уотсона и Крика. Полиморфизм двойной спирали 3 Разрушение и восстановление двуспиральной структуры (денатурация, ренатурация, гибридизация). 4 Особенности репликации ДНК. 5 Репарация ДНК и её механизмы. 6 Причина прекращения делений и проблема старения клетки. Иммортальные клетки. 7 Особенности строения и функционирования теломеразы. Теломераза, рак и старение. Опыты по преодолению барьера Хейфлика. 8 Использование механизмов репликации и репарации в лечении заболеваний.	5,5	2
	Лекции 1. Молекулярная структура ДНК. Механизмы репликации и репарации. Использование механизмов репликации и репарации в лечении заболеваний.	2	
	Лабораторные занятия 1. Молекулярная структура ДНК. Механизмы репликации и репарации. Использование механизмов репликации и репарации в лечении заболеваний.	2	
	Самостоятельная работа обучающихся: 1. Работа с учебной литературой, ЭУМК «Генетика человека с основами медицинской генетики». 2. Решение генетических задач	1,5 1 0,5	
Тема 1.5 Реализация генетической информации – транскрипция, трансляция, генетический код	Содержание учебного материала 1 Транскрипция – перенос генетической информации с ДНК на РНК и отличие этого процесса от репликации. Понятие о транскрипционе. Структура промоторов. 2 Кодирование генетической информации, свойства генетического кода. 3 Определение понятия «ген». Типы генов. Структура генов. 4 Каскадная регуляция экспрессии генов эукариот. 5 Трансляция – синтез белков на матрице мРНК	5,5	2

1	2	3	4
и механизмы их регуляции. Нарушения транскрипции и трансляции лекарственными препаратами	6 Нарушения процессов транскрипции и трансляции белков факторами среды и лекарственными препаратами.		
	Лекции 1. Реализация генетической информации – транскрипция, трансляция, генетический код и механизмы их регуляции. Нарушения транскрипции и трансляции лекарственными препаратами.	2	
	Лабораторные занятия 1. Реализация генетической информации – транскрипция, трансляция, генетический код и механизмы их регуляции. Нарушения транскрипции и трансляции лекарственными препаратами.	2	
	Самостоятельная работа обучающихся: 1. Работа с учебной литературой, ЭУМК «Генетика человека с основами медицинской генетики». 2. Решение генетических задач	1,5 1 0,5	
Тема 1.6. Модификации молекул ДНК и белков. Импринтинг. Прионы. Заболевания, вызванные модификациями молекул ДНК и белков	Содержание учебного материала		
	1 Модификация молекулы ДНК при ее метилировании. Гипер-и гипометилирование. Деметилирование в процессе онтогенеза. 2 Геномный импринтинг – один из вариантов эпигенетической изменчивости. 3 Прионизация белка. 4 Заболевания, вызванные модификациями молекул ДНК и белков, и современные подходы к их лечению.		2
	Лекции 1. Модификации молекул ДНК и белков. Импринтинг. Прионы. Заболевания, вызванные модификациями молекул ДНК и белков.	2	
	Лабораторные занятия 1. Модификации молекул ДНК и белков. Импринтинг. Прионы. Заболевания, вызванные модификациями молекул ДНК и белков.	2	
	Самостоятельная работа обучающихся: 1. Работа с учебной литературой, ЭУМК «Генетика человека с основами медицинской генетики». 2. Решение генетических задач	1,5 1 0,5	
РАЗДЕЛ 2. НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ И ИЗМЕНЧИВОСТЬ. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДОВАНИЯ НОРМЫ И ПАТОЛОГИИ У ЧЕЛОВЕКА		36,5	

1	2	3	4
Тема 2.1 Закономерности наследования признаков. Генотип как система взаимодействующих генов	Содержание учебного материала 1 Моногенные и полигенные признаки. Факторы, влияющие на формирование признаков. 2 Законы Г. Менделя и их цитологические основы. 3 Взаимодействия между аллельными генами. Доминантно-рецессивное взаимодействие. Менделирующие признаки у человека. 4 Неполное доминирование, кодоминирование (наследование у человека групп крови по системе АВО), множественный аллелизм, сверхдоминирование, аллельное исключение. 5 Взаимодействие между неаллельными генами (полимерия, комплементарность, эпистаз). 6 Влияние одного гена на формирование нескольких признаков (плейотропия). 7 Сцепленное с полом наследование. 8 Картирование генов в группах сцепления.	7	2
	Лекции Закономерности наследования признаков. Генотип как система взаимодействующих генов	2	
	Лабораторные занятия 1. Генетическая терминология и системы записи при решении задач. Независимое наследование признаков. Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие неаллельных генов (полимерия, комплементарное, эпистаз). Причины отклонений от менделевского расщепления. Решение задач.	3	
	2. Сцепленное наследование признаков. Кроссинговер и определение локализации генов в хромосоме. Решение задач.	2	
	Самостоятельная работа обучающихся: 1. Работа с учебной литературой, ЭУМК «Генетика человека с основами медицинской генетики». 2. Закрепление материала по анализу наследования признаков у человека при самостоятельном решении контрольных задач.	1	
	Тема 2.2. Генетика пола. Нарушения в генотипе, связанные с формированием пола	Содержание учебного материала 1 Пол. Первичные и вторичные половые признаки. 2 Типы определения пола. 3 Хромосомный механизм определения пола 4 Значение баланса генов в определении половой принадлежности у человека 5 Половые хромосомы. Регуляция экспрессии генов половых хромосом. 6 Нарушения у человека, связанные с формированием пола, и возможности их терапии методами фармации и генетики.	4,5
Лекции 1. Генетика пола. Нарушения в генотипе, связанные с формированием пола.		2	
Лабораторные занятия 1. Наследование признаков у человека, сцепленных с полом. Фенотипическое проявление нарушений в генотипе при формировании пола. Решение типовых и контрольных задач.		1	

1	2	3	4
	Самостоятельная работа обучающихся: 1. Работа с учебной литературой, ЭУМК «Генетика человека с основами медицинской генетики». 2. Решение генетических задач	1,5 0,5 1	
Тема 2.3 Модификационная изменчивость. Понятие о мутациях. Генные, хромосомные и геномные мутации.	Содержание учебного материала 1 Классификация основных форм изменчивости. 2 Модификационная изменчивость, ее типы и особенности. Адаптивные модификации как эволюционно закрепленные реакции организма на изменения внешней среды при неизменном генотипе. Морфозы – неадаптивные изменения. Проявление этих форм изменчивости у человека. 3 Понятие о мутациях и их классификация: по характеру изменения генотипа, фенотипа, проявлению в гетерозиготе, условиям возникновения, локализации в клетке, возможностям наследования, отклонению от нормы. 4 Генные мутации. Последствия замены оснований (миссенс, нонсенс, нейтральные мутации). Мутации, связанные со сдвигом «рамки считывания». Экспансия тринуклеотидных повторов (динамические мутации). 5 Механизмы и последствия структурных перестроек хромосом (дефишенсы, делеции, дупликации, пери- и парацентрические инверсии, транслокации). 6 Геномные мутации (автополиплоидия, аллополиплоидия, анеуплоидия, центрические слияния и центрические разделения). 7 Комбинативная изменчивость, ее механизмы и проявления у человека.	5,5	2
	Лекции 1. Модификационная изменчивость. Понятие о мутациях. Генные, хромосомные и геномные мутации.	2	
	Лабораторные занятия 1. Генные, хромосомные и геномные мутации. Примеры генных, хромосомных и геномных мутаций у человека.	2	
	Самостоятельная работа обучающихся: 1. Работа с учебной литературой, ЭУМК «Генетика человека с основами медицинской генетики». 2. Решение генетических задач	1,5 1 0,5	
Тема 2.4 Факторы мутагенеза. Мутагенное действие лекарств. Меры предосторожности	Содержание учебного материала 1 Спонтанный и индуцированный мутагенез. 2 Механизмы мутагенеза. 3 Мутагенные факторы. 4 Мутагенное действие лекарств. 5 Меры предосторожности для предотвращения мутагенного действия при приеме лекарственных средств. 6 Меры профилактики мутаций у человека.	5,5	2
	Лекции 1. Факторы и механизмы мутагенеза. Лекарственные препараты как фактор химического мутагенеза.	2	

1	2	3	4
	Лабораторные занятия 1. Факторы мутагенеза. Лекарственные препараты как фактор химического мутагенеза. Меры предосторожности при приёме лекарств.	2	
	Самостоятельная работа обучающихся: 1. Работа с учебной литературой, ЭУМК «Генетика человека с основами медицинской генетики». 2. Решение генетических задач	1,5 1 0,5	
Тема 2.5 Разнообразие метаболических фенотипов у человека и их значение в фармакотерапии заболеваний	Содержание учебного материала 1 Метаболические фенотипы человека (варианты нормы и наследственных дефектов метаболизма) 2 Значение метаболических фенотипов в фармакотерапии заболеваний. 3 Методы предотвращения токсического действия лекарств, связанного с генетическими причинами 4 Способы консультирования при проявлении у человека быстрых и медленных метаболических фенотипов при приёме лекарственных препаратов. 5 Персонафицированная медицина.	8,5	2
	Лекции 1. Разнообразие метаболических фенотипов у человека и их значение в фармакотерапии заболеваний	2	
	Лабораторные занятия 1. Разнообразие метаболических фенотипов у человека и их значение в фармакотерапии заболеваний	2	
	Самостоятельная работа обучающихся: 1. Работа с учебной литературой, ЭУМК «Генетика человека с основами медицинской генетики». 2. Решение генетических задач 3. Подготовка реферата к текущей аттестации	4,5 1 0,5 3	
Тема 2.6 Генетические основы наследственных заболеваний человека. Проблема орфанных заболеваний и перспективы их лечения с учётом достижений генетики	Содержание учебного материала 1 Геномные мутации у человека (полиплоидия, анеуплоидия). Последствия изменения числа аутосом и половых хромосом, приводящие к депрессии развития и летальности. Клинические проявления и характеристика кариотипов при синдромах: Дауна, Эдвардса, Патау, Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера и др. 2 Наследственные заболевания у человека, связанные с перестройками хромосом (синдром кошачьего крика и др.) 3 Генные мутации и особенности их проявления у человека. Примеры нарушения: обмена аминокислот (фенилкетонурия), обмена углеводов (галактоземия), обмена липидов (болезнь Тея-Сакса). Мукополисахаридозы. Нарушение обмена гормонов (врожденный гипотиреоз). 4 Мультифакториальные болезни. Экогенетические реакции как ответ организма с определенной генетической конституцией на воздействие средовых факторов.	5,5	2
	Лекции 1. Генетические основы наследственных заболеваний человека. Проблема орфанных заболеваний и перспективы их лечения с учётом достижений генетики.	2	

1	2	3	4
	Лабораторные занятия 1. Генетические основы наследственных заболеваний человека. Проблема орфанных заболеваний и перспективы их лечения с учётом достижений генетики. Текущая аттестация (контроль выполнения реферата)	2	
	Самостоятельная работа обучающихся: 1. Работа с учебной литературой, ЭУМК «Генетика человека с основами медицинской генетики». 2. Решение генетических задач	1,5 1 0,5	
РАЗДЕЛ 3. ПРИНЦИПЫ ЛЕЧЕНИЯ И ПРОФИЛАКТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ. ФАРМАКОГЕНЕТИКА		17,5	
Тема 3.1 Методы изучения генотипа человека. Методы вмешательства в генотип человека и их пределы	Содержание учебного материала 1 Особенности человека как объекта генетических исследований. 2 Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследованием. 3 Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. 4 Биохимический метод. Тесты, позволяющие определить нарушения обмена веществ. 5 Цитогенетический метод: кариотипирование, методы экспресс-диагностики для определения числа X хромосом (тельца Барра), использование метафазного, анафазно-телофазного методов для определения органических нарушений в делящихся клетках и микроядерного теста в интерфазных клетках. 6 Метод дерматоглифики. 7 Метод генетики соматических клеток. 8 Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. 9 Иммунологический метод. 10 Методы вмешательства в генотип человека и их пределы.	6,5	2
	Лекции 1. Методы изучения генотипа человека. Методы вмешательства в генотип человека и их пределы.	2	
	Лабораторные занятия 1. Клинико-генеалогический метод. Составление и анализ родословных схем. Использование популяционно-статистического метода в медицинской генетике. Решение задач.	2	
	Самостоятельная работа обучающихся: 1. Решение генетических задач 3. Подготовка к текущей аттестации (к контрольному тесту)	2,5 0,5 2	

1	2	3	4
Тема 3.2 Функциональная геномика человека как основа фармакогенетики. Иммуногенетика	Содержание учебного материала	7	
	1 Функциональная геномика человека как основа фармакогенетики. Понятия протеомики, этногеномики, палеогеномики, геронтологии, психогеномики, онкогеномики, геноинформатики и их вклад в фармакогенетику. Перспективы использования генотерапии. 2 Иммуногенетика: генетические аспекты нарушения иммунной системы. 3 Генетические основы аутоиммунных заболеваний и тканевой несовместимости.		2
	Лекции 1. Функциональная геномика человека как основа фармакогенетики.	2	
	Лабораторные занятия 1. Иммуногенетика: генетические аспекты нарушения иммунной системы. Генетические основы аутоиммунных заболеваний и тканевой несовместимости. Текущая аттестация (контрольный тест к текущей аттестации в ЭУМК дисциплины)	2	
	Самостоятельная работа обучающихся: Подготовка к дифференцированному зачёту	3	
Тема 3.3 Медико-генетическое консультирование как способ профилактики наследственных заболеваний. Дизайнерские дети. Генетический паспорт	Содержание учебного материала	4	
	1 Медико-генетическое консультирование как основа первичной профилактики наследственных болезней. 2 «Дизайнерские» дети: понятие, примеры, цели создания, негативные последствия идеи. 3 Генетический паспорт: понятие, назначение, распространённость в России и в мире, проблемы.		2
	Лекции 1. Медико-генетическое консультирование как способ профилактики наследственных заболеваний. «Дизайнерские» дети. Генетический паспорт.	2	
	Лабораторные занятия 1. Выполнение контрольных работ (тест в ЭУМК дисциплины). Дифференцированный зачёт.	2	

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 ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Материально-техническое обеспечение

Учебная аудитория для проведения учебных занятий: специализированная мебель, мультимедиа-проектор, ноутбук, экран настенный. ПО: WinPro 8, OfficeSTD, LibreOffice, интернет-браузер Mozilla Firefox, СПС «ГАРАНТ-Образование», СПС "Консультант Плюс" для образования.

Кабинет генетики человека с основами медицинской генетики: специализированная мебель.

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень учебных изданий, дополнительной литературы, интернет-ресурсов.

Основные источники:

1. Янушевич О. О. Медицинская генетика : учебник / Акуленко Л. В., Угаров И. В. ; под ред. О. О. Янушевича, С. Д. Арутюнова. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 208 с. – URL: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970418321.html>

Дополнительные источники:

2. Азова М. М. Общая и медицинская генетика. Задачи : учебное пособие / под ред. Азовой М. М. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. – 160 с. // ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. – URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449028.html>
3. Сучков С. В. Основы персонализированной и прецизионной медицины : учебник / под ред. С. В. Сучков. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. – 624 с. // ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. – URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970456637.html>
4. Методические указания по освоению дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» и рекомендации для самостоятельной работы студентов : методические рекомендации / Е. М. Туровская ; Воронежский государственный университет. – Воронеж : Издательский дом ВГУ, 2021. – 56 с. // Образовательный портал «Электронный университет ВГУ» : [сайт]. – URL: <http://www.lib.vsu.ru/elib/texts/method/vsu/m21-46.pdf>

Информационные электронно-образовательные ресурсы

5. ЗНБ ВГУ : [сайт]. – URL: www.lib.vsu.ru
6. Образовательный портал «Электронный университет ВГУ» : [сайт]. – URL: <https://edu.vsu.ru>
7. ЭБС «Электронная библиотека технического ВУЗа» (ЭБС «Консультант студента») : [сайт]. – URL: <http://www.studentlibrary.ru>
8. Современная медицина (материалы по генетике) : [сайт] – URL: <http://dommedika.com/1.html>
9. Медицинская литература : [сайт]. – URL: <http://www.medlit.ru/>
10. Медицинский портал «МедУнивер» : [сайт]. – URL: <http://meduniver.com/>
11. Журнал «Генетика» : [сайт]. – URL: <http://vigg.ru/genetika/>
12. Медицинское и фармацевтическое образование : Единое окно доступа к образовательным ресурсам : [сайт]. – URL: http://window.edu.ru/catalog/resources?p_rubr=2.2.81
13. Туровская Е. М. ЭУМК «Генетика человека с основами медицинской генетики» / Е.М. Туровская // Образовательный портал «Электронный университет ВГУ» : [сайт]. – URL: <https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=3756> (справка о регистрации №28 от 17.10.2020 г.)

Образовательные технологии, используемые при реализации учебной дисциплины, включая дистанционные образовательные технологии (ДОТ), электронное обучение (ЭО), смешанное обучение:

Учебная дисциплина реализуется с использованием электронной среды на платформе образовательного портала «Электронный университет ВГУ», а именно с использованием в учебном процессе ЭУМК «ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики (преп. Туровская Е.М.)» <https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=3756>

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения лабораторных занятий, тестирования, а также выполнения

обучающимися рефератов, решения задач разных типов, в том числе ситуационных. Программа дисциплины реализуется с применением дистанционных технологий.

Текущая аттестация включает теоретическую часть в виде контрольного теста и практическую в форме реферата на тему «Генетический портрет населения России: наследственные болезни», представляемого в ЭУМК с приложением проверки на Аниплагиат.

Промежуточная аттестация (дифференцированный зачёт) проходит в форме теста в ЭУМК дисциплины. Оценка за зачет может быть выставлена по результатам текущего контроля успеваемости обучающегося в течение семестра на основании процедуры и критериев оценивания, представленных в Приложении №5 ФОС дисциплины, но не ранее, чем на заключительном занятии. Учитываются все результаты студента в семестре, а именно: работа на практических занятиях, включая самостоятельную проработку материала пропущенных лекций и практических занятий, выполнение доклада и результаты текущей аттестации, включая реферат и контрольный тест.

При несогласии студента с оценкой, полученной по результатам текущего контроля успеваемости в семестре, он вправе сдавать зачет на общих основаниях в форме теста в ЭУМК дисциплины.

При дистанционном обучении изменения форм текущего и промежуточного контроля не предусмотрено.

Методика расчета итоговой оценки по дисциплине с промежуточной аттестацией в форме дифференцированного зачета

Итоговая оценка на дифференцированном зачёте формируется в соответствии с Положением о порядке организации и осуществления образовательной деятельности, текущей, промежуточной и итоговой аттестации по основным профессиональным образовательным программам среднего профессионального образования в Воронежском государственном университете и может быть выставлена по результатам текущего контроля успеваемости при выполнении нижеперечисленных условий:

- 1) посещено 70% занятий и выше, при этом пропуски по уважительной причине;
- 2) отсутствие не отработанных задолженностей;
- 3) итоговый балл за текущую аттестацию 3,0-5,0, при этом итоговая оценка по результатам текущего контроля успеваемости при оценке за текущую аттестацию «удовлетворительно» выставляется только при высоком прилежании на протяжении семестра (отсутствие оценок «неудовлетворительно» за выполнение заданий в ЭУМК дисциплины, за домашние задания и за ответы на занятиях), своевременное выполнение заданий.

При несоответствии любому из перечисленных выше условий оценка по итогам текущего контроля успеваемости не выставляется, в этом случае необходимо пройти промежуточную аттестацию на общих основаниях в форме теста.

Итоговой оценкой по результатам текущего контроля успеваемости является итоговая оценка за текущую аттестацию с учётом среднего балла текущей успеваемости в семестре за все виды заданий. При среднем балле выше итогового балла за текущую аттестацию на 0,8 баллов и более итоговая оценка округляется в сторону повышения, при среднем балле ниже итоговой оценки за текущую аттестацию на 0,8 баллов и более итоговая оценка округляется в сторону понижения.

При выставлении итоговой оценки по результатам работы в семестре используется следующая шкала с учётом округления:

- оценка «отлично»** выставляется студенту, если он набирает 4,7-5,0 баллов;
- оценка «хорошо»** выставляется студенту, если он набирает 3,7-4,6 балла;
- оценка «удовлетворительно»** выставляется студенту, если он набирает 3,0-3,6 балла;

Оценка, полученная по результатам прохождения промежуточной аттестации в форме теста, является итоговой оценкой и выставляется в соответствии с критериями:

- оценка «отлично»** выставляется студенту, если он набирает 90-100% в лучшей из двух попыток прохождения теста;
- оценка «хорошо»** выставляется студенту, если он набирает 80-89,9% в лучшей из двух попыток прохождения теста;
- оценка «удовлетворительно»** выставляется студенту, если он набирает 70-79,9% в лучшей из двух попыток прохождения теста;
- оценка «неудовлетворительно»** выставляется студенту, если он набирает менее 70% в лучшей из двух попыток прохождения теста.

Результаты обучения(освоенные умения, усвоенные знания)	Основные показатели оценки результатов
<p>Освоенные умения:</p> <ul style="list-style-type: none"> - на основе знания фундаментальных процессов, лежащих в основе здоровья человека в норме и при патологических изменениях, понимать значимость своей профессии и проявлять к ней интерес. - организовать собственную деятельность и давать адекватную самооценку ее результатам. - проявлять инициативность в принятии решений в нормальных и проблемных ситуациях; брать на себя ответственность за принятые решения - использовать различные источники для поиска информации (учебники, учебные пособия, научную и специальную литературу, интернет-ресурсы); - находить эффективные способы профессионального и личностного развития. - самостоятельно изучать новые методы и подходы для профилактики и лечения болезней человека. - нести ответственность за свои поступки и результаты деятельности. - информировать медицинских работников учреждений и население о новых поступлениях; - оказывать консультативную помощь населению в целях обеспечения ответственного лечения; - 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. - проводить обязательные виды внутриаптечного контроля лекарственных средств с учетом знаний о возможности пагубного влияния некоторых из них на процессы клеточного деления, повреждение генетического аппарата соматических и половых клеток. 	<p>Умение на основе знания фундаментальных процессов, лежащих в основе здоровья человека в норме и при патологических изменениях, понимать значимость своей профессии и проявлять к ней интерес.</p> <p>Умение организовать собственную деятельность и давать адекватную самооценку ее результатам.</p> <p>Умение проявлять инициативность в принятии решений в нормальных и проблемных ситуациях; брать на себя ответственность за принятые решения</p> <p>Умение использовать различные источники для поиска информации (учебники, учебные пособия, научную и специальную литературу, интернет-ресурсы);</p> <p>Умение находить эффективные способы профессионального и личностного развития.</p> <p>Умение самостоятельно изучать новые методы и подходы для профилактики и лечения болезней человека.</p> <p>Умение нести ответственность за свои поступки и результаты деятельности.</p> <p>Умение информировать медицинских работников учреждений и население о новых поступлениях;</p> <p>Умение оказывать консультативную помощь населению в целях обеспечения ответственного лечения;</p> <p>Умение ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;</p> <p>Умение решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;</p> <p>Умение пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию.</p> <p>Уметь проводить обязательные виды внутриаптечного контроля лекарственных средств с учетом знаний о возможности пагубного влияния некоторых из них на процессы клеточного деления, повреждение генетического аппарата соматических и половых клеток.</p>
<p>Освоенные знания:</p> <ul style="list-style-type: none"> - методы и способы выполнения профессиональных задач. - возможностей применения медицинской генетики в решении профессиональных задач. - источники поиска информации из области медицинской генетики для решения профессиональных задач. - современных методов изучения болезней человека и их профилактики. - общепринятых норм поведения, природоохранные мероприятия 	<p>Знание методов и способов выполнения профессиональных задач.</p> <p>Знание возможностей применения медицинской генетики в решении профессиональных задач.</p> <p>Знание источников поиска информации из области медицинской генетики для решения профессиональных задач.</p> <p>Знание современных методов изучения болезней человека и их профилактики.</p> <p>Знание общепринятых нормы поведения, природоохранных мероприятий</p>

<ul style="list-style-type: none"> - товаров аптечного ассортимента, - биохимические и цитологические основ наследственности; - закономерностей наследования признаков, виды взаимодействия генов; - методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; - основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; - роль наследственности и изменчивости в реакции на лекарственные препараты; - основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; - цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию, - о возможности пагубного влияния некоторых лекарственных средств на процессы клеточного деления, повреждение генетического аппарата соматических и половых клеток. 	<p>Знание товаров аптечного ассортимента, Знание биохимические и цитологические основ наследственности;</p> <p>Знание закономерностей наследования признаков, виды взаимодействия генов;</p> <p>Знание методов изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</p> <p>Знание основных видов изменчивости, виды мутаций у человека, факторов мутагенеза;</p> <p>Знание роли наследственности и изменчивости в реакции на лекарственные препараты;</p> <p>Знание основных групп наследственных заболеваний, причины и механизмы их возникновения;</p> <p>Знание целей, задач, методов и показаний к медико-генетическому консультированию.</p> <p>Знание о возможности пагубного влияния некоторых лекарственных средств на процессы клеточного деления, повреждение генетического аппарата соматических и половых клеток.</p>
--	---

Код компетенции	Компетенции	Результат освоения
	Общие компетенции	
ОК 1	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес	<u>Знать</u> фундаментальные процессы, лежащие в основе здоровья человека в норме и при патологических изменениях <u>Уметь</u> на основе знания фундаментальных процессов, лежащих в основе здоровья человека в норме и при патологических изменениях, понимать значимость своей профессии и проявлять к ней интерес.
ОК 2	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество	<u>Знать</u> методы и способы выполнения профессиональных задач. <u>Уметь</u> организовать собственную деятельность и давать адекватную самооценку ее результатам.
ОК 3	Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность	<u>Знать</u> возможности применения медицинской генетики в решении профессиональных задач. <u>Уметь</u> проявлять инициативность в принятии решений в нормальных и проблемных ситуациях; брать на себя ответственность за принятые решения
ОК 4	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.	<u>Знать</u> источники поиска информации из области медицинской генетики для решения профессиональных задач. <u>Уметь</u> - использовать различные источники для поиска информации (учебники, учебные пособия, научную и специальную литературу, интернет-ресурсы); - находить эффективные способы профессионального и личностного развития.
ОК 8	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразо-	<u>Знать</u> современные методы изучения болезней человека и их профилактики. <u>Уметь</u> самостоятельно изучать новые ме-

	ванием, осознанно планировать повышение своей квалификации.	тоды и подходы для профилактики и лечения болезней человека.
ОК 11	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.	<u>Знать</u> общепринятые нормы поведения, природоохранные мероприятия <u>Уметь</u> нести ответственность за свои поступки и результаты деятельности.
	Профессиональные компетенции	
ПК 1.5	Информировать население, медицинских работников учреждений здравоохранения о товарах аптечного ассортимента.	<u>Знать</u> - товары аптечного ассортимента, - 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; - роль наследственности и изменчивости в реакции на лекарственные препараты; - основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; - цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. <u>Уметь</u> - информировать медицинских работников учреждений и население о новых поступлениях; - оказывать консультативную помощь населению в целях обеспечения ответственного лечения; - 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, исключающий наследственную патологию.
ПК 2.3	Владеть обязательными видами внутриаптечного контроля лекарственных средств	<u>Знать</u> о возможности пагубного влияния некоторых лекарственных средств на процессы клеточного деления, повреждение генетического аппарата соматических и половых клеток. <u>Уметь</u> проводить обязательные виды внутриаптечного контроля лекарственных средств с учетом знаний о возможности пагубного влияния некоторых из них на процессы клеточного деления, повреждение генетического аппарата соматических и половых клеток.