

**ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНАЯ АВТОНОМНАЯ  
НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ  
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИННОВАЦИОННЫЙ КОЛЛЕДЖ»**

**РАССМОТРЕНО:**  
На заседании методического совета  
**Протокол № 5 от 30.05.2023г.**

**УТВЕРЖДАЮ:**  
Директор ПОАНО «НИК»  
\_\_\_\_\_ Аминова Г.Г.  
**Приказ № 134 -7/1 от 31.08.2023г.**

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ  
ОП.06. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ  
ГЕНЕТИКИ**

**по специальности 34.02.01 «Сестринское дело»**

по программе подготовки специалистов среднего звена (ППССЗ)

по специальности СПО 34.02.01 «Сестринское дело»

на базе среднего общего образования

форма обучения: очная

## **Махачкала-2023**

Программа учебной дисциплины ОП.06 «Генетика человека с основами медицинской генетики» разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее ФГОС) среднего профессионального образования (далее СПО) по специальности 34.02.01 «Сестринское дело», утвержденного Приказом Минпросвещения России от 04.07.2022 № 527, квалификация - медицинская сестра/медицинский брат.

**Организация-разработчик:** ПОАНО «Национальный инновационный колледж»

**Разработчик:** преподаватель ПОАНО «Национальный инновационный колледж»,  
Гаджиева Д.Г.

## СОДЕРЖАНИЕ

|    |  |    |
|----|--|----|
| 1. | ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....                                  | 4  |
| 2. | СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....                                     | 5  |
| 3. | УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ<br>ДИСЦИПЛИНЫ.....                    | 10 |
| 4. | ОСНОВНЫЕ ПОКАЗАТЕЛИ РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ<br>ДИСЦИПЛИНЫ.....                | 16 |
| 5. | АДАПТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ПРИ ОБУЧЕНИИ ЛИЦ С<br>ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ..... | 17 |

# 1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

## ОП.06. Генетика человека с основами медицинской генетики

### 1.1. Цели и задачи дисциплины:

**Цель** - формирование у обучающихся систематизированных знаний в области генетики человека с основами медицинской генетики

#### **Задачи изучения дисциплины:**

Изучить закономерности наследственности и изменчивости

Овладеть умениями проведения различных статистических опросов и анализ данных

Освоить методы и показания генетических исследований при норме и патологии

### 1.2. Требования к результатам освоения учебной дисциплины

В результате освоения 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 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.

#### **Формируемые компетенции при изучении учебной дисциплины:**

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

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

ОК 03. Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях;

**В ходе изучения дисциплины ставится задача формирования следующих профессиональных компетенций:**

ПК 3.1. Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний.

ПК 3.2. Пропагандировать здоровый образ жизни.

ПК 3.3. Участвовать в проведении профилактических осмотров и диспансеризации населения.

ПК 4.1. Проводить оценку состояния пациента.

ПК 4.2. Выполнять медицинские манипуляции при оказании медицинской помощи пациенту.

ПК 4.3. Осуществлять уход за пациентом.

ПК 4.5. Оказывать медицинскую помощь в неотложной форме.

ПК 4.6. Участвовать в проведении мероприятий медицинской реабилитации.

### 1.3. Рекомендуемое количество часов на освоение программы дисциплины:

#### **Для очной формы обучения:**

максимальной учебной нагрузки обучающегося 84 часов, в том числе: обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 80 часов; самостоятельной работы обучающегося 4 часов.

## 2. Структура и содержание учебной дисциплины

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

| Вид учебной работы                                  | Объем часов |  |
|---|-------------|--|
|   | очно        |  |
| Максимальная учебная нагрузка (всего)               | 84          |  |
| Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)    | 80          |  |
| В том числе:  |             |  |
| Теория  | 40          |  |
| Практические занятия                                | 40          |  |
| Самостоятельная работа обучающегося (внеаудиторная) | 4           |  |
| промежуточная аттестация в форме                    | зачет       |  |

**2.2. Тематический план и содержание обучения по дисциплине  
ОП.04. "Генетики человека с основами медицинской генетики"**

| Наименование разделов и тем  | Содержание учебного материала дисциплины   | Объём часов | Уровень усвоения |
|--|--|-------------|------------------|
| 1  | 2  | 3           | 4                |
| <b>Раздел 1. «История развития, основные достижения и проблемы медицинской генетики»</b> |  |             |                  |
| <b>Тема 1.1.<br/>История развития генетики.</b>  | <b>Содержание учебного материала</b>   | <b>4</b>    |                  |
|  | Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины «генетика человека с основами медицинской генетики». Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.                |             |                  |
|  | <b>Теоретическое занятие (лекция)</b>  | <b>2</b>    |                  |
|  | История развития генетики  |             | 1                |
|  | <b>Практическое занятие</b>  | <b>2</b>    |                  |
|  | Основные этапы развития генетики ее достижения и проблемы.   |             | 2                |
|  | <b>Самостоятельная работа</b>  | <b>0</b>    |                  |
| Составление презентации по теме «Первые генетические представления»                      |  | 3           |                  |
| <b>Раздел 2. Молекулярные и цитохимические основы наследственности.</b>                  |  |             |                  |
| <b>Тема 2.1<br/>Цитологические основы наследственности.</b>                              | <b>Содержание учебного материала</b>   | <b>8</b>    |                  |
|  | Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Строение и функции хромосом человека Кариотип человека. Основные типы деления эукариотических клеток. |             |                  |

|   |   |           |   |
|---|---|-----------|---|
|   | <b>Теоретическое занятие (лекция)</b>   | <b>4</b>  |   |
|   | Общая и структурная организация клетки.<br>Строение и функции хромосом человека Кариотип человека   |           | 1 |
|   | <b>Практическое занятие</b>   | <b>4</b>  |   |
|   | Общие понятия о клетке, ее строение и функции.<br>Кариотип человека.  |           | 2 |
|   | <b>Самостоятельная работа обучающихся</b>   | <b>0</b>  |   |
|   | Зарисовать и записать строение и функции эукариотической и прокариотической клетки в практических тетрадях.   |           | 3 |
| <b>Тема 2.2</b>   | <b>Содержание учебного материала</b>  | <b>8</b>  |   |
| <b>Деление клетки:<br/>Амитоз, митоз и мейоз.</b>       | Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека. Гаметогенез: овогенез и сперматогенез, сходство и различия между ними. Длительность гаметогенеза у человека. Современные методы цитологического анализа хромосом.   |           |   |
|   | <b>Теоретическое занятие (лекция)</b>   | <b>4</b>  |   |
|   | Методы цитологического анализа деления клетки.<br>Амитоз, митоз и мейоз клетки  |           | 1 |
|   | <b>Практическое занятие</b>   | <b>4</b>  |   |
|   | Клеточный цикл и его периоды.<br>Фазы митоза и мейоза.  |           | 2 |
|   | <b>Самостоятельная работа обучающихся</b>   | <b>0</b>  |   |
|   | Составить конспект по теме : «Деление клетки» и зарисовать.   |           | 3 |
| <b>Раздел 3.</b>  | <b>Закономерности наследования признаков</b>  |           |   |
| <b>Тема 3.1.</b>  | <b>Содержание учебного материала</b>  | <b>12</b> |   |
| <b>Законы Г. Менделя.<br/>Наследование групп крови.</b> | Краткая биография Г. Менделя. Основная терминология и символика. Гомозигота и гетерозигота. Аллельные гены. Генотип. Фенотип. Закон доминирования. Закон расщепления. Закон независимого наследования. Комбинативная изменчивость. Не полное доминирование. Наследование групп крови. Система АВ0. Резус-фактор.<br>Заболевания связанные с кровью . Хромосомная теория Т. Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека. |           |   |
|   | <b>Теоретическое занятие (лекция)</b>   | <b>6</b>  |   |

|   |  |           |   |
|---|--|-----------|---|
|   | 1.Закономерности наследования признаков.<br>2.Хромосоная теория Т. Моргана.<br>3. Наследование групп крови   |           | 1 |
|   | <b>Практическое занятие</b>  | <b>6</b>  |   |
|   | 1.Решение задач моногибридное скрещивание и не полное доминирование.<br>2. Решение задач на дигибридное скрещивание.<br>3. Решение задач по определению групп крови системы АВО и резус системы  |           | 2 |
|   | <b>Самостоятельная работа обучающихся</b>  | <b>0</b>  |   |
|   | Составить задачу по наследованию своей группы крови.   |           | 3 |
| <b>Раздел 4.</b>                                  | <b>Методы изучения наследственности человека</b>   |           |   |
| <b>Тема 4.1.</b>                                  | <b>Содержание учебного материала</b>   | <b>12</b> |   |
| <b>Методы изучения наследственности человека.</b> | Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Цитогенетический метод. Популяционно-статистический метод. Дерматоглифический метод. Методы генетики соматических клеток. |           |   |
|   | <b>Теоретическое занятие (лекция)</b>  | <b>4</b>  |   |
|   | 1. Метод изучения родословной.<br>2. Методы генетики соматических и половых клеток.  |           | 1 |
|   | <b>Практическое занятие</b>  | <b>4</b>  |   |
|   | 1. Методы изучения наследственности человека<br>2. Составление и анализ родословных.   |           | 2 |
|   | <b>Самостоятельная работа обучающихся</b>  |           |   |
|   | Составление конспекта по теме «Пренатальная диагностика» , составить свою родословную семьи.   | <b>0</b>  | 3 |
| <b>Раздел 5.</b>                                  | <b>«Наследственная патология»</b>  |           |   |
| <b>Тема 5.1</b>                                   | <b>Содержание учебного материала</b>   | <b>12</b> |   |
| <b>Хромосомные болезни.</b>                       | Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника,  |           |   |



|  |  |           |   |
|--|--|-----------|---|
|  | цитогенетические варианты. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме. Структурные аномалии хромосом.   |           |   |
|  | <b>Теоретическое занятие (лекция)</b>  | <b>6</b>  |   |
|  | 1.Хромосомные болезни и их классификации.<br>2.Количественные и структурные аномалии аутомсом<br>3.Количественные и структурные аномалии половых хромосом.   |           | 1 |
|  | <b>Практическое занятие</b>  | <b>6</b>  |   |
|  | 1.Общие понятия хромосомных болезней и их разновидности.<br>2.Синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау.<br>3.Синдром Клайфельтера, Шерешевского- Тернера.  |           | 2 |
|  | <b>Самостоятельная работа</b>  | <b>0</b>  |   |
|  | Составить презентацию по теме «Хромосомные болезни человека»   |           | 3 |
| <b>Тема 5.2.<br/>Генные болезни.</b>                       | <b>Содержание учебного материала</b>   | <b>14</b> |   |
|  | Причины генных заболеваний. Аутомсомно-доминантные заболевания. Аутомсомно-рецессивные заболевания. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y- сцепленные заболевания. Галактоземия. Уход за больными. Фрутоземия: причины, уход за больными. Фенилкетонурия. Наследственные болезни соединительной ткани. |           |   |
|  | <b>Теоретическое занятие (лекция)</b>  | <b>6</b>  |   |
|  | 1.Генные болезни и их классификация.<br>2.Аутомсомно-доминантные и рецессивные генные заболевания<br>3.Мукополисахаридозы: разновидности, частота, причины.  |           | 1 |
|  | <b>Практическое занятие</b>  | <b>6</b>  |   |
|  | Общие понятия и причины генных болезней.<br>Заболевания связанные с нарушением обмена аминокислот, углеводов и липидов.  |           | 2 |
|  | <b>Самостоятельная работа обучающихся</b>  | <b>2</b>  |   |
|  | Подготовка доклада по теме: «Фенилкетонурия», «Галактоземия», «Врожденный гипотериоз», «Адреногенитальный синдром», «Муковисцидоз»   |           | 3 |
| <b>Тема 5.3.<br/>Наследственное<br/>предрасположение к</b> | <b>Содержание учебного материала</b>   | <b>4</b>  |   |
|  | Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с   |           |   |

|  |   |          |   |
|--|---|----------|---|
| <b>болезням.</b>   | наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. Методы изучения мультифакториальных заболеваний |          |   |
|  | <b>Теоретическое занятие (лекция)</b>   | <b>2</b> |   |
|  | Моногенные и полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.  |          | 1 |
|  | <b>Практическое занятие</b>   | <b>2</b> |   |
|  | Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма  |          | 2 |
|  | <b>Самостоятельная работа</b>   | <b>0</b> |   |
|  | Подготовка реферативных сообщений: «Изолированные врожденные пороки развития», «Гипертоническая болезнь», «Ревматоидный артрит», «Язвенная болезнь», «Бронхиальная астма», «Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний».  |          | 3 |
| <b>Раздел .6</b>   | <b>Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</b>   |          |   |
| <b>Тема 6.1<br/>Виды изменчивости и<br/>виды мутаций у<br/>человека. Факторы<br/>мутагенеза.</b> | <b>Содержание учебного материала</b>  | <b>4</b> |   |
|  | Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Признаки и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии.  |          |   |
|  | <b>Теоретическое занятие (лекция)</b>   | <b>2</b> |   |
|  | Изменчивость и виды мутаций человека.   |          | 1 |
|  | <b>Практическое занятие</b>   | <b>2</b> |   |
|  | Факторы влияющие на мутагенез   |          | 2 |
|  | <b>Самостоятельная работа</b>   | <b>0</b> |   |
| Подготовить доклад на тему «Генные мутации и среда »   |   | 3        |   |
| <b>Раздел .7</b>   | <b>Медико-генетическая консультация.</b>  |          |   |
| <b>Тема 7.1.<br/>Медико-генетическая<br/>Консультация.</b>                                       | <b>Содержание учебного материала</b>  | <b>6</b> |   |
|  | Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Основы законодательства  |          |   |

|              |  |          |          |
|--------------|--|----------|----------|
|              | Российской Федерации о защите персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну.                      |          |          |
|              | <b>Теоретическое занятие (лекция)</b>  | <b>4</b> |          |
|              | 1.Пренатальная диагностика наследственных заболеваний в МГК.<br>2.Этапы медико-генетического консультирования.             |          | 1        |
|              | <b>Практическое занятие</b>  | <b>4</b> |          |
|              | 1.Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний<br>2.Показания к МГК и трудности работы |          | <b>2</b> |
|              | <b>Самостоятельная работа</b>  | <b>2</b> |          |
|              | Подготовить доклад на тему «Клонирование на современном уровне»  |          | <b>3</b> |
| <b>Итого</b> | зачет  | 84       |          |

### 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

#### 3.1. Требования к материально-техническому обеспечению

| Наименование учебных кабинетов, лабораторий, полигонов   | Оснащенность учебных кабинетов, лабораторий, полигонов   | Комплект лицензионного программного обеспечения  |
|--|--|--|
| Учебный генетики кабинет (лекционные, практические и лабораторные занятия)                             | Шкаф для учебно-наглядных пособий.<br>Набор таблицнеобходимых для изучения дисциплины и овладения профессиональными знаниями и компетенциями.<br>Аудиторная доска<br>Стол для преподавателя<br>Стул для преподавателя<br>Столы для студентов<br>Стулья для студентов | Consultant+<br>Операционная система MSWindows S 10 -1,<br>Kaspersky Endpoint Security.<br>PROTÉGÉ – свободно открытый редактор, фрейм вок для построения баз знаний<br>INDIGO – для создания тестовых заданий<br>CLASSMARKER - для создания тестовых заданий<br>SunRav testoff ice Pro – пространство для создания тестов. |
| Учебный кабинет «Компьютерный класс» (практические занятия с использованием персональных компьютеров). | Специализированная мебель, технические средства обучения (персональные компьютеры) с возможностью подключения к телекоммуникационной сети «Интернет» и доступу к электронно-библиотечной системе   | Mactomedia Flah - мультимедийная платформа для создания веб приложений и мультимедийных презентаций.<br>GNS3 графический симулятор, позволяющий моделировать виртуальную сеть из маршрутизаторов.  |

При изучении учебной дисциплины ОП.06. «Генетика человека с основами медицинской генетики» в целях реализации компетентного подхода использованы активные и интерактивные формы обучения: лекция – конференция, лекция – проблема, решение ситуационных задач, групповые дискуссии и иные тренинги.

#### 3.2. Информационное обеспечение обучения.

##### Перечень рекомендуемых учебных изданий

##### Основная литература

Кургуз, Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2023. — 176 с. — ISBN 978-5-507-45741-0. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/282398> (дата обращения: 27.01.2023). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

Васильева, Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач / Е. Е. Васильева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2023. — 92 с. — ISBN 978-5-507-45729-8. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная

система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/282359> (дата обращения: 27.01.2023). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

Сорокина, Е. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебно-методическое пособие / Е. В. Сорокина, М. В. Останина. — Волгоград : ВолгГМУ, 2022. — 92 с. — ISBN 978-5-9652-0756-5. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/295832> (дата обращения: 27.01.2023). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

#### Дополнительная литература

1. Рабочая тетрадь для практических занятий модуль 2 «Генетика человека» Соловых Г.Н., Раимова Е.К., Нефедова Е.М., Кануникова Е.А., Тихомирова Г.М. 2012, Оренбургская государственная медицинская академия [www.iprbookshop.ru](http://www.iprbookshop.ru)

2. Медицинская генетика, Акуленко Л. В., Угаров И. В, 2013 [www.iprbookshop.ru](http://www.iprbookshop.ru)

3. Медицинская генетика , Н.П. Бочков, А.Ю. Асанов, Н.А. Жученко, Т.И. Субботина, М.Г. Филиппова, Т.В. Филиппова, 2014 Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин - 2-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 192 с. [www.iprbookshop.ru](http://www.iprbookshop.ru)

3.2.2. Профессиональные базы данных, информационно-справочные системы и интернет-ресурсы.

1. <https://e.lanbook.com/book/>

2. Российская государственная библиотека [Электронный ресурс] / Центр информ. технологий РГБ ; ред. Власенко Т.В. ; Web-мастер Козлова Н.В. — Электрон.дан. — М. : Рос.гос. б-ка, 1997—Режим доступа: <http://www.rsl.ru>, свободный. — Загл. с экрана.— Яз. рус., англ.

3. Подборка интернет-материалов для учителей биологии по разным биологическим дисциплинам [Электронный ресурс] / НПБ им. К.Д. Ушинского РАО – Режим доступа: <http://www.gnpbu.ru>, свободный. – Загл. С экрана. – Яз.рус.

4. Единая коллекция цифровых образовательных ресурсов [Электронный ресурс] / 2006-2012 ФГАУ ГНИИ ИТТ "Информика" Свидетельство о регистрации средства массовой информации Эл № ФС 77 - 47492 от 25 ноября 2011 года– Режим доступа: <http://school-collection.edu.ru>, свободный. – Загл. С экрана. – Яз.рус.

4. Сайт для преподавателей учащихся [Электронный ресурс] / Издательский дом «Первое сентября» – Режим доступа: <http://1september.ru>, свободный. – Загл. С экрана. – Яз.рус.

5. Официальный сайт института цитологии и генетики СО РАН [Электронный ресурс] // [www.bionet.nsc.ru/publ:c/](http://www.bionet.nsc.ru/publ:c/)

6. Форум о генетике и молекулярной биологии [Электронный ресурс] // [www.genoforum.ru](http://www.genoforum.ru)

7. Сайт института общей генетики [Электронный ресурс] // [www.vigg.ru](http://www.vigg.ru)

### 3.2.3. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины

#### *Методические указания для подготовки к лекционным занятиям*

В ходе-лекций преподаватель излагает и разъясняет основные, наиболее сложные для понимания темы, а также связанные с ней теоретические и практические проблемы, дает рекомендации на семинарское занятие и указания на самостоятельную работу.

В ходе лекционных занятий необходимо:

-вести конспектирование учебного материала, обращать внимание на категории, формулировки, раскрывающие содержание тех или иных явлений и процессов, научные выводы и практические рекомендации, положительный опыт в ораторском искусстве. Желательно оставить в рабочих конспектах поля, на которых делать пометки из рекомендованной литературы, дополняющие материал прослушанной лекции, а также подчеркивающие особую важность тех или иных теоретических положений.

-задавать преподавателю уточняющие вопросы с целью уяснения теоретических положений, разрешения спорных ситуаций.

-дорабатывать свой конспект лекции, делая в нем соответствующие записи из литературы, рекомендованной преподавателем и предусмотренной учебной программой -в ходе подготовки к семинарам изучить основную литературу, ознакомиться с дополнительной литературой, новыми публикациями в периодических изданиях журналах, газетах и т.д. При этом учесть рекомендации преподавателя и требования учебной программы.

-подготовить тезисы для выступлений по всем учебным вопросам, выносимым на семинар. Готовясь к докладу или реферативному сообщению, обращаться за методической помощью к преподавателю, составить план-конспект своего выступления, продумать примеры с целью обеспечения тесной связи изучаемой теории с реальной жизнью.

-своевременное и качественное выполнение самостоятельной работы базируется на соблюдении настоящих рекомендаций и изучении рекомендованной литературы. Студент может дополнить список использованной литературы современными источниками, не представленными в списке рекомендованной литературы, и в дальнейшем использовать собственные подготовленные учебные материалы при подготовке практических работ.

### ***Методические указания для подготовки к практическим (семинарским) занятиям***

Начиная подготовку к семинарскому занятию, необходимо, прежде всего, обратить внимание на конспект лекций, разделы учебников и учебных пособий, которые способствуют общему представлению о месте и значении темы в изучаемом курсе. Затем следует поработать с дополнительной литературой, сделать записи по рекомендованным источникам. Подготовка к семинарскому занятию включает 2 этапа:

- 1й этап - организационный;
- 2й этап - закрепление и углубление теоретических знаний. На первом этапе студент планирует свою самостоятельную работу, которая включает:
  - уяснение задания, выданного на самостоятельную работу;
  - подбор рекомендованной литературы;
  - составление плана работы, в котором определяются основные пункты предстоящей подготовки.

Составление плана дисциплинирует и повышает организованность в работе. Второй этап включает непосредственную подготовку студента к занятию. Начинать надо с изучения рекомендованной литературы. Необходимо помнить, что на лекции обычно рассматривается не весь материал, а только его часть. Остальная её часть восполняется в процессе самостоятельной работы. В связи с этим работа с рекомендованной литературой обязательна. Особое внимание при этом необходимо обратить на содержание основных положений и выводов, объяснение явлений и фактов, уяснение практического приложения рассматриваемых теоретических вопросов. В процессе этой работы студент должен стремиться понять и запомнить основные положения рассматриваемого материала, примеры, поясняющие его, а также разобраться в иллюстративном материале. Заканчивать подготовку следует составлением плана (конспекта) по изучаемому материалу (вопросу). Это позволяет составить концентрированное, сжатое представление по изучаемым вопросам. В процессе подготовки к занятиям рекомендуется взаимное обсуждение

материала, во время которого закрепляются знания, а также приобретается практика в изложении и разъяснении полученных знаний, развивается речь. При необходимости следует обращаться за консультацией к преподавателю. Готовясь к консультации, необходимо хорошо продумать вопросы, которые требуют разъяснения.

В начале занятия студенты под руководством преподавателя более глубоко осмысливают теоретические положения по теме занятия, раскрывают и объясняют основные положения выступления.

Записи имеют первостепенное значение для самостоятельной работы обучающихся. Они помогают понять построение изучаемого материала, выделить основные положения и проследить их логику. Ведение записей способствует превращению чтения в активный процесс, мобилизует, наряду со зрительной, и моторную память. Следует помнить: у студента, систематически ведущего записи, создается свой индивидуальный фонд подсобных материалов для быстрого повторения прочитанного, для мобилизации накопленных знаний. Особенно важны и полезны записи тогда, когда в них находят отражение мысли, возникшие при самостоятельной работе. Важно развивать умение сопоставлять источники, продумывать изучаемый материал.

Большое значение имеет совершенствование навыков конспектирования. Преподаватель может рекомендовать студентам следующие основные формы записи план(простой и развернутый), выписки, тезисы. Результаты конспектирования могут быть представлены в различных формах.

План - это схема прочитанного материала, краткий (или подробный) перечень вопросов, отражающих структуру и последовательность материала. Подробно составленный план вполне заменяет конспект.

Конспект - это систематизированное, логичное изложение материала источника. Различаются четыре типа конспектов.

План-конспект - это развернутый детализированный план, в котором достаточно подробные записи приводятся по тем пунктам плана, которые нуждаются в пояснении.

Текстуальный конспект - это воспроизведение наиболее важных положений и фактов источника.

Свободный конспект - это четко и кратко сформулированные (изложенные) основные положения в результате глубокого осмысливания материала. В нем могут присутствовать выписки, цитаты, тезисы; часть материала может быть представлена планом.

Тематический конспект составляется на основе изучения ряда источников и дает более или менее исчерпывающий ответ по какой-то схеме (вопросу).

Ввиду трудоемкости подготовки к семинару следует продумать алгоритм действий, еще раз внимательно прочитать записи лекций и уже готовый конспект по теме семинара, тщательно продумать свое устное выступление.

На семинаре каждый его участник должен быть готовым к выступлению по всем поставленным в плане вопросам, проявлять максимальную активность при их рассмотрении. Выступление должно строиться свободно, убедительно и аргументировано. Необходимо следить, чтобы выступление не сводилось к репродуктивному уровню (простому воспроизведению текста), не допускать и простое чтение конспекта. Необходимо, чтобы выступающий проявлял собственное отношение к тому, о чем он говорит, высказывал свое личное мнение, понимание, обосновывал его и мог сделать правильные выводы из сказанного.

Выступления других обучающихся необходимо внимательно и критически слушать, подмечать особенное в суждениях обучающихся, улавливать недостатки и ошибки. При этом обратить внимание на то, что еще не было сказано, или поддержать и развить интересную мысль, высказанную выступающим студентом. Изучение студентами фактического материала по теме практического занятия должно осуществляться заблаговременно. Под фактическим материалом следует понимать специальную литературу по теме занятия, а также по рассматриваемым проблемам. Особое внимание следует

обратить на дискуссионные -теоретические вопросы в системе изучаемого вопроса: изучить различные точки зрения ведущих ученых, обозначить противоречия современного законодательства. Для систематизации основных положений по теме занятия рекомендуется составление конспектов.

Обратить внимание на:

- составление списка нормативных правовых актов и учебной и научной литературы по изучаемой теме;
- изучение и анализ выбранных источников;
- изучение и анализ практики по данной теме, представленной в информационно-справочных правовых электронных системах и др.;
- выполнение предусмотренных программой заданий в соответствии с тематическим планом;
- выделение наиболее сложных и проблемных вопросов по изучаемой теме, получение разъяснений и рекомендаций по данным вопросам с преподавателями: на их еженедельных консультациях;
- проведение самоконтроля путем ответов на вопросы текущего контроля знаний решения представленных в учебно-методических материалах.

### ***Методические указания по выполнению лабораторных работ***

Подготовку к лабораторной работе рекомендуется проводить в следующей последовательности:

- уяснить тему и цель, предстоящей лабораторной работы;
- изучить теоретический материал в соответствии с темой лабораторной работы (рекомендуется использовать рекомендованную литературу, конспект лекций, учебное пособие (практикум по лабораторным работам);
- ознакомиться с оборудованием и материалами, используемыми на лабораторной работе (при использовании специализированного оборудования необходимо изучить порядок и правила его использования).

Вопросы, вынесенные для собеседования при защите лабораторных работ дисциплины, представлены в ФОС.

При выполнении лабораторной работы студенты должны строго соблюдать, установленные правила охраны труда.

При выполнении лабораторной работы студентам рекомендуется:

- уяснить цель, выполняемых заданий и способы их решения;
- задания, указанные в лабораторной работе выполнять в той последовательности, в которой они указаны в лабораторном практикуме;
- при выполнении практического задания и изучении теоретического материала использовать помощь преподавателя;
- оформить отчет по лабораторной работе;
- ответить на контрольные вопросы.

При подготовке к защите лабораторной работы студентам рекомендуется:

- подготовить отчет по лабораторной работе;
- подготовить обоснование, сделанных выводов;
- закрепить знания теоретического материала по теме лабораторной работы (рекомендуется использовать контрольные вопросы);
- знать порядок проведения расчетов (проводимых исследований);
- уметь показать и пояснить порядок исследований при использовании специализированного оборудования.

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



Методика организации самостоятельной работы студентов зависит от структур; характера и особенностей изучаемой дисциплины, объема часов на ее изучение, I заданий для самостоятельной работы студентов, индивидуальных особенностей студентов и условий учебной деятельности.

При этом преподаватель назначает студентам варианты выполнения самостоятельной работы, осуществляет систематический контроль выполнения студентами графика самостоятельной работы, проводит анализ и дает оценку выполненной работы.

Самостоятельная работа обучающихся осуществляется в аудиторной внеаудиторной формах. Самостоятельная работа обучающихся в аудиторное время может включать:

- конспектирование (составление тезисов) лекций, выполнение контрольных работ
- работу со справочной и методической литературой;
- работу с нормативными правовыми актами;
- выступления с докладами, сообщениями на семинарских занятиях;
- защиту выполненных практических работ;
- участие в оперативном (текущем) опросе по отдельным темам изучаемой дисциплины;
- участие в беседах, деловых (ролевых) играх, дискуссиях, круглых столах, конференциях;
- участие в тестировании и др.

Самостоятельная работа обучающихся во внеаудиторное время может состоять

- повторения лекционного материала;
- подготовки к семинарам (практическим занятиям);
- изучения учебной и научной литературы;
- выполнения практических заданий;
- подготовки к контрольным работам, тестированию и т.д.;
- подготовки к семинарам устных докладов (сообщений);
- подготовки рефератов, эссе и иных индивидуальных письменных работ заданию преподавателя;
- выделение наиболее сложных и проблемных вопросов по изучаемой теме, получение разъяснений и рекомендаций по данным вопросам с преподавателями на еженедельных консультациях;
- проведение самоконтроля путем ответов на вопросы текущего контроля знаний.

#### **3.2.4. Методическое указание по применению электронного обучения и дистанционных технологий при освоении дисциплины.**

Дистанционные образовательные технологии применяются при изучении дисциплин в очно, очно-заочной и заочной формах обучения.

Освоение учебной дисциплины в очной форме обучения с применением дистанционных образовательных технологий применяется в случае установления карантинных мер, в связи со сложившимся сложной санитарно-эпидемиологической обстановкой или иным основанием в виду обстоятельств неопределенной силы. Занятия лекционного типа проводятся с использованием открытых онлайн-курсов, лекций в режиме онлайн конференции с контрольными вопросами для самостоятельной работы.

Практические занятия проводятся с использованием видео уроков, презентаций и виртуальных аналогов приборов, оборудования, иных средств обучения используемых в соответствии с содержанием учебного материала.

Семинарские занятия проводятся в режиме видео-конференции с использованием контрольных заданий, контрольных работ, позволяющих закрепить полученные теоретические знания.

Лабораторные занятия проводятся с использованием открытых онлайн-курсов и виртуальных аналогов приборов, оборудования и иных средств обучения позволяющих

изучить теоретический материал и практические навыки с помощью экспериментального подтверждения.

Для материально-технического обеспечения освоения учебной дисциплины с применением электронного обучения и дистанционных образовательных технологий используется ZOOM, WhatsApp, Discord, образовательных платформ «Система дистанционного обучения SDO.roanonic.ru», базы данных ЭБС «Лань», «IPRbooks»

При использовании дистанционных образовательных технологий обучающиеся переводятся на обучения по индивидуальному учебному плану в котором указаны трудоемкость, последовательность изучения дисциплин (модулей), виды учебной деятельности (лекции, практические занятия, семинарские занятия, лабораторные занятия, самостоятельная работа), формы промежуточной аттестации, определяющие порядок освоения основной образовательной программы с использованием дистанционных образовательных технологий.

#### 4. ОСНОВНЫЕ ПОКАЗАТЕЛИ РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль результатов освоения учебной дисциплины ОП. 06. «Генетика человека с основами медицинской генетики» осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий, тестирования, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий, проектов, исследований.

| Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)                      | Основные показатели результата обучения   |
|---|---|
| <b>Умения:</b>  |   |
| Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией            | - прогнозирование потомства и составление рекомендаций по планированию семьи;<br>- определение типов наследования патологических признаков;<br>- проведение бесед по вопросам профилактики наследственных болезней в соответствии с алгоритмом.   |
| Проводить беседы по планированию с учетом имеющейся наследственной патологией | -определение риска рождения больного ребенка;<br>-анализ аномальных кариотипов по фотографиям больных;<br>-составление текста бесед с больными наследственной патологией.   |
| Проводить предварительную диагностику наследственных болезней                 | -описание методов пренатальной диагностики;<br>- объяснение результатов заполнения таблиц по характеристике кариотипов и фенотипов при хромосомных болезнях человека;<br>-составление и анализ родословных схем;<br>-составление схем обследования и опроса больных;<br>-определение риска рождения больного ребенка. |
| <b>Знания:</b>  |   |
| Биохимические и цитологические основы наследственности                        | -установление различий между молекулами ДНК и РНК;<br>-распознавание органоидов клетки;<br>-точность и грамотность применения генетической терминологии.  |
| Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов              | - решение задач на моно- и дигибридное скрещивание;<br>-формулировка основных понятий генетики;<br>точность и грамотность применения генетической терминологии.   |

|   |   |
|---|---|
|   | терминологии.   |
| Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии  | - составления и анализа родословных;<br>- обоснованность применения методов изучения наследственности   |
| Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза       | - сравнение видов изменчивости  |
| Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения | - анализ причин возникновения наследственных заболеваний;<br>- объяснение механизмов возникновения заболеваний.   |
| Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию      | - составление схем обследования и опроса<br>- наглядная демонстрация беседы с пациентом;<br>- изучение раскладки аномальных кариотипов по фотографиям больных |

## **5. АДАПТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ПРИ ОБУЧЕНИИ ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ**

Адаптация рабочей программы дисциплины ОП. 06. «Генетика человека с основами медицинской генетики» проводится при реализации адаптивной программы подготовки специалистов среднего звена по специальности 34.02.01 «Сестринское дело» в целях обеспечения права инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья на получение профессионального образования, создания необходимых для получения среднего профессионального образования условий, а также обеспечения достижения обучающимися инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья результатов формирования практического опыта.

Оснащение кабинета для проведения занятий должно отвечать особым образовательным потребностям обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья. Кабинет должен быть оснащен оборудованием и учебными местами с техническими средствами обучения для обучающихся с различными видами ограничений здоровья.

Оснащение устанавливается в кабинете при наличии обучающихся по адаптированной образовательной программе с учетом имеющегося типа нарушений здоровья у обучающегося.

Доступ к информационным и библиографическим ресурсам, указанным в рабочей программы, должен быть представлен в формах, адаптированных к ограничениям здоровья обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья (не менее одного вида):

Во время самостоятельной подготовки обучающиеся инвалиды и лица с ограниченными возможностями здоровья должны быть обеспечены доступом к сети Интернет.

Указанные в п. 4 программы формы и методы контроля проводятся с учетом ограничения здоровья обучающихся. Целью текущего контроля является своевременное выявление затруднений и отставания обучающегося с ограниченными возможностями здоровья и внесение коррективов в учебную деятельность.

Форма промежуточной аттестации устанавливается с учетом индивидуальных психофизических особенностей обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья (устно, письменно на бумаге, письменно на компьютере, в форме тестирования и т.п.).

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.