



Министерство здравоохранения Российской Федерации

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Рязанский государственный медицинский университет
имени академика И.П. Павлова»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России

Утверждено решением ученого совета
Протокол № 14 от 28.06.2023 г.

Фонд оценочных средств дисциплины	«ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики»
Образовательная программа	Основная профессиональная образовательная программа - программа подготовки специалистов среднего звена по специальности 34.02.01 Сестринское дело
Квалификация	Медицинская сестра/медицинский брат
Форма обучения	Очная

Разработчик (и) Кафедра неврологии и нейрохирургии

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
В.А. Жаднов	Доктор медицинских наук профессор	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Заведующий кафедрой
Л.В. Лорина	Кандидат медицинских наук доцент	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Доцент кафедры

Рецензент (ы):

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
С.Н. Трушин	Доктор медицинских наук профессор	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Заведующий кафедрой факультетской хирургии с курсом анестезиологии и реаниматологии
Е.А. Назаров	Доктор медицинских наук профессор	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Заведующий кафедрой травматологии, ортопедии и спортивной медицины

Одобрено учебно-методической комиссией по программам среднего профессионального образования, бакалавриата и довузовской подготовки.

Протокол № 12 от 26.06.2023 г.

Одобрено учебно-методическим советом.

Протокол № 10 от 27.06.2023 г.

Нормативная справка.

Фонд оценочных средств дисциплины «ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики» разработана в соответствии с:

ФГОС СПО	Приказ Министерства образования и науки РФ от 12 мая 2014 г. № 502 "Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 34.02.01 Сестринское дело.
Порядок организации и осуществления образовательной деятельности	Приказ Министерства образования и науки РФ от 24 августа 2022 г. № 762 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам среднего профессионального образования»

1. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

1.1. Паспорт фонда оценочных средств по дисциплине

№ п/п	Контролируемые разделы (темы) дисциплины (результаты по разделам)	Код контролируемой компетенции (или её части)	наименование оценочного средства
1.	Генетика как наука	ОК1, ОК2, ОК3, ОК4, ОК5, ОК8, ОК11, ПК1.1, ПК2.1, ПК2.2, ПК2.3, ПК2.5, ПК2.6	Р, С, Д, Т
2.	Цитологические и биохимические основы наследственности	ОК1, ОК2, ОК3, ОК4, ОК5, ОК8, ОК11, ПК1.1, ПК2.1, ПК2.2, ПК2.3, ПК2.5, ПК2.6	Р, С, Д, Т
3.	Основные закономерности наследования признаков	ОК1, ОК2, ОК3, ОК4, ОК5, ОК8, ОК11, ПК1.1, ПК2.1, ПК2.2, ПК2.3, ПК2.5, ПК2.6	Р, С, Д, Т
4.	Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	ОК1, ОК2, ОК3, ОК4, ОК5, ОК8, ОК11, ПК1.1, ПК2.1, ПК2.2, ПК2.3, ПК2.5, ПК2.6	Р, С, Д, Т
5.	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	ОК1, ОК2, ОК3, ОК4, ОК5, ОК8, ОК11, ПК1.1, ПК2.1, ПК2.2, ПК2.3, ПК2.5, ПК2.6	Р, С, Д, Т
6.	Наследственность и патология. Лечение, профилактика.	ОК1, ОК2, ОК3, ОК4, ОК5, ОК8, ОК11, ПК1.1, ПК2.1, ПК2.2, ПК2.3, ПК2.5, ПК2.6	Р, С, Д, Т

Сокращения: Т – тестирование, Пр – оценка освоения практических навыков (умений), ЗС – решение ситуационных задач, КР – контрольная работа, КЗ – контрольное задание, Р – написание и защита реферата, С – собеседование по контрольным вопросам, Д – подготовка доклада.

1.2. Типовые контрольные задания или иные материалы

1.2.1. Зачет

Вопросы к зачету

1. Строение клетки, наследственные структуры клетки.
2. Строение, классификация хромосом человека.
3. Половой хроматин. Понятие о кариотипе и хромосомном анализе.
4. Митотический цикл.
5. Мейоз, гаметогенез.
6. ДНК: строение и функции.
7. Ген, свойства гена.
8. Экспрессия генов.
9. Правила Менделя.
10. Типы наследования патологии: аутосомно-доминантный.
11. Типы наследования патологии: аутосомно-рецессивный.
12. Типы наследования патологии: сцепленный с полом.

13. Ограниченное полом и полигенное наследование.
14. Генетика групп крови у человека.
15. Изменчивость, формы изменчивости.
16. Мутации: классификация, характеристика.
17. Методы клинической генетики: генеалогический.
18. Принципы составления родословной.
19. Методы клинической генетики: клинико-статистический.
20. Методы клинической генетики: близнецовый.
21. Методы клинической генетики: дерматоглифический.
22. Цитогенетические методы
23. Классификация наследственных заболеваний.
24. Хромосомные болезни.
25. Синдром Шерешевского-Тернера.
26. Синдром Кляйнфельтера.
27. Синдром трисомии X.
28. Синдром дисомии Y.
29. Болезнь Дауна.
30. Моногенные и полигенные болезни.
31. Наследственные нарушения обмена веществ.
32. Основные принципы лечения наследственных заболеваний.
33. Этиотропная терапия
34. Патогенетическая терапия.
35. Симптоматическая терапия
36. Хирургическое лечение.
37. Профилактика наследственных заболеваний.
38. Пренатальная диагностика.
39. Этапы медико-генетического консультирования.
40. Показания для направления на медико-генетическое консультирование.

Процедура проведения и оценивания зачета

- Зачет проходит в форме устного опроса. Студенту достается вариант билета путем собственного случайного выбора и предоставляется 20 минут на подготовку. Защита готового решения происходит в виде собеседования, на что отводится 15 минут. Билет состоит из 2 вопросов. Критерии сдачи зачета:

- «Зачтено» - выставляется при условии, если студент показывает хорошие знания изученного учебного материала; самостоятельно, логично и последовательно излагает и интерпретирует материалы учебного курса; полностью раскрывает смысл предлагаемого вопроса; владеет основными терминами и понятиями изученного курса; показывает умение переложить теоретические знания на предполагаемый практический опыт.

- «Не зачтено» - выставляется при наличии серьезных упущений в процессе изложения учебного материала; в случае отсутствия знаний основных понятий и определений курса или присутствии большого количества ошибок при интерпретации основных определений; если студент показывает значительные затруднения при ответе на предложенные основные и дополнительные вопросы; при условии отсутствия ответа на основной и дополнительный вопросы.

i. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости

Примеры заданий в тестовой форме

1. Основоположник клинической генетики в России:
 - а) Н.К. Кольцов;
 - б) А.С. Серебровский;
 - в) С.Н. Давиденков;
 - г) Н.В. Тимофеев-Ресовский;
 - д) Н.П. Дубинин.

2. Тип деления половых клеток:
 - а) митоз
 - б) амитоз
 - в) мейоз

3. Укажите признаки, не характерные для аутосомно-рецессивного типа наследования:
 - а) заболевание одинаково часто встречается у мужчин и женщин;
 - б) у больных родителей могут быть здоровые дети;
 - в) родители больного здоровы;
 - г) родители являются кровными родственниками.

4. К эффектам мутационного груза не относятся:
 - а) акселерация;
 - б) летальность;
 - в) сниженная фертильность;
 - г) снижение продолжительности жизни.

5. Генные болезни обусловлены:
 - а) потерей участка хромосомы;
 - б) дупликацией части хромосомы;
 - в) потерей двух генов и более;
 - г) мутацией одного гена.

6. Укажите правильные формулы кариотипа при синдроме Шерешевского—Тернера:
 - а) 47,XXX;
 - б) 45, X0;
 - в) 47, XXУ;
 - г) 46, XX.

7. Повышенный риск развития мультифакториальной болезни может быть выявлен:
 - а) клинико-генеалогическим методом;
 - б) цитогенетическим методом;
 - в) биохимическим методом;
 - г) нагрузочными тестами.

8. Метаболическая ингибиция как один из видов коррекции обмена включает:
 - а) ограничение поступления вещества с пищей;
 - б) выведение из организма субстрата патологической реакции;
 - в) снижение интенсивности синтеза патологического субстрата;

г) защиту органов от поступления избыточных количеств продуктов катаболизма.

9. Понятие генетического риска включает:

- а) повышенную вероятность иметь определённое заболевание в течение жизни;
- б) вероятность возникновения наследственной болезни или болезни с наследственной предрасположенностью;
- в) вероятность внутриутробной гибели плода.

10. Определение концентрации АФП в крови беременной не является скринирующим методом дородовой диагностики:

- а) хромосомной патологии;
- б) наследственных ферментопатий;
- в) врождённых пороков развития.

Критерии оценки тестового контроля:

Отлично	91-100% правильных ответов
Хорошо	81-90% правильных ответов
Удовлетворительно	61-80% правильных ответов
Неудовлетворительно	60% и менее правильных ответов

Примеры контрольных вопросов для собеседования и для контрольных работ

1. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функция.
2. Органоиды клетки, клеточное ядро: функции, компоненты.
3. Строение и функции хромосом человека.
4. Кариотип человека.
5. Основные типы деления эукариотических клеток.
6. Клеточный цикл и его периоды.
7. Биологическая роль митоза и амитоза. Биологическое значение мейоза.
8. Гаметогенез. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.
9. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.
10. Сохранение информации от поколения к поколению.
11. Гены и их структура.
12. Генетический код и его свойства. Реализация генетической информации.

Критерии оценки при собеседовании:

- Оценка "отлично" выставляется студенту, если он глубоко и прочно усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет тесно увязывать теорию с практикой, свободно справляется с задачами, вопросами и другими видами применения знаний, причем не затрудняется с ответом при видоизменении заданий, использует в ответе материал монографической литературы, правильно обосновывает принятое решение, владеет разносторонними навыками и приемами выполнения практических задач.

- Оценка "хорошо" выставляется студенту, если он твердо знает материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, правильно применяет теоретические положения при решении практических вопросов и задач, владеет необходимыми навыками и приемами их выполнения.

- Оценка "удовлетворительно" выставляется студенту, если он имеет знания только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного материала, испытывает затруднения при выполнении практических работ.

- Оценка "неудовлетворительно" выставляется студенту, который не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями выполняет практические работы. Как правило, оценка "неудовлетворительно" ставится студентам, которые не могут продолжить обучение без дополнительных занятий по соответствующей дисциплине.

1.3. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, практического опыта, характеризующие этапы формирования компетенций представлены в приложении №1.

Приложение 1.

Методические указания для преподавателей

Кафедра неврологии и нейрохирургии

Дисциплина Генетика человека с основами медицинской генетики

Уровень профессионального образования – среднее профессиональное образование

Специальность – 34.02.01- Сестринское дело

Курс – I

Семестр - II

Утверждены на заседании кафедры

Протокол № 476/1 от «26» августа 2022г.

1. Раздел дисциплины: Генетика как наука

Тема занятия: Введение в генетику. Основные понятия генетики человека и медицинской генетики.

Цель занятия: Ознакомить студентов с общими вопросами медицинской генетики, историческим развитием науки; вкладом отечественных ученых в развитие медицинской генетики; целями и задачами науки, основными достижениями в области генной инженерии, биотехнологии, клонирования.

Форма проведения: практическое занятие.

Время проведения занятия: 90 мин.

Методическое оснащение: методические разработки для студентов, тесты, задачи.

Материально-техническое оснащение: компьютер с контролирующими и обучающими программами, компакт-диски с мультимедийными компьютерными презентациями, комплект электронных файлов с дополнительной литературой, набор слайдов, набор схем и таблиц, фотоальбом по медицинской генетике.

Организационно-методические указания для преподавателей

В результате изучения темы студент должен овладеть следующими компетенциями: ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 5, ОК 8, ОК 11, ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.5, ПК 2.6.

Расчет учебного времени

I. Вводная часть - 5 мин.

II. Обсуждение материала:

- 1) Контроль теоретической подготовки студентов - **20 мин.**
- 2) Обсуждение с обязательным объяснением материала - **20 мин.**

Вопросы для обсуждения и объяснения:

1. Определение понятия «медицинская генетика».
2. Понятие наследственности и изменчивости.
3. Роль наследственности и изменчивости в генетике.
4. Задачи медицинской генетики.
5. Основные этапы в развитии медицинской генетики.
6. Вклад ведущих зарубежных ученых в развитие генетики.
7. Достижения отечественных ученых в генетике.
8. Приоритетные научные проблемы в современной генетике.
9. Геном человека, его значение в развитии генетики.

III. Объяснение практических работ - 5 мин.

IV. Выполнение практических работ - 30 мин.

Студенты в ходе практической работы проводят изучение фотоальбома по медицинской генетике.

V. Подведение итогов занятия - 10 мин.

VI. Рекомендуемая литература

Основная учебная литература

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика [Текст] : учеб.: [с прил. на компакт-диске] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под. ред. Н.П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и прераб. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2013. - 582 с.+ 1 электрон. опт. диск CD-R
2. Гусев Е.И. Неврология и нейрохирургия : в 2 т.: учеб. для студентов учреждений высш. проф. образования. Т. 1. Неврология / Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова. - 4-е изд., доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2015. - 640 с.
3. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб. для студентов образоват. учреждений сред. проф. образования / Э. Д. Рубан. - 3-е изд., стер. - Ростов н/Д : Феникс, 2013. - 319 с.

Дополнительная учебная литература:

1. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики: рук. для самоподготовки / Н. А. Курчанов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 63 с.

2. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика: Геномика и протеомика наследственной патологии: Учеб.пособие / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 830с.
3. Ньюссбаум Р.Л. Медицинская генетика / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард ; Пер.с англ. Латыпова А.Ш.; Под ред. Бочкова Н.П. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 620с.
4. Попов Б.В. Введение в клеточную биологию стволовых клеток: учеб.-метод. пособие / Б. В. Попов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 330 с.
5. Чучалин А.Г. Энциклопедия редких болезней : справ.: [с прил. на компакт-диске] / А. Г. Чучалин. - М.: Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа": Литтерра, 2014. - 672 с.

Электронные образовательные ресурсы

1. Экология человека [Электронный ресурс] : учебник для вузов / Под ред. Григорьева А.И. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970437476.html>
2. "Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html>
3. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html>
4. Похвала "глупости" хромосомы. Исповедь непокорной молекулы [Электронный ресурс] / Лима-де-Фариа А.; пер. с англ. - 2-е изд. (эл.). - М.: БИНОМ, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785996319947.html>
5. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433614.html>
6. "Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению [Электронный ресурс] / С.В. Михайлова, Е.Ю. Захарова, А.С. Петрухин - М. : Литтерра, 2012. - (Серия "Практические руководства")." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785423500108.html>

2. Раздел дисциплины: Цитологические и биохимические основы наследственности.

Тема занятия: Наследственные структуры клетки. Хромосомы. Митоз. Мейоз.

Цель занятия: Ознакомить студентов с общими понятиями о клетке и её функциях, кариотипе человека, биологической роли митоза и мейоза, структуре генов.

Форма проведения: практическое занятие.

Время проведения занятия: 90 мин.

Методическое оснащение: методические разработки для студентов, тесты, задачи.

Материально-техническое оснащение: компьютер с контролирующими и обучающими программами, компакт-диски с мультимедийными компьютерными презентациями, комплект электронных файлов с дополнительной литературой, набор

слайдов, набор схем и таблиц, фотоальбом по медицинской генетике.

Организационно-методические указания для преподавателей

В результате изучения темы студент должен овладеть следующими компетенциями: ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 5, ОК 8, ОК 11, ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.5, ПК 2.6.

Расчет учебного времени

I. Вводная часть - 5 мин.

II. Обсуждение материала:

- 1) Контроль теоретической подготовки студентов - **20 мин.**
- 2) Обсуждение с обязательным объяснением материала - **20 мин.**

Вопросы для обсуждения и объяснения:

13. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функция.
14. Органоиды клетки, клеточное ядро: функции, компоненты.
15. Строение и функции хромосом человека.
16. Кариотип человека.
17. Основные типы деления эукариотических клеток.
18. Клеточный цикл и его периоды.
19. Биологическая роль митоза и амитоза. Биологическое значение мейоза.
20. Гаметогенез. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.
21. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.
22. Сохранение информации от поколения к поколению.
23. Гены и их структура.
24. Генетический код и его свойства. Реализация генетической информации.

III. Объяснение практических работ - 5 мин.

IV. Выполнение практических работ - 30 мин.

Студенты в ходе практической работы проводят изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза, кодовых таблиц по составу аминокислот.

V. Подведение итогов занятия - 10 мин.

VI. Рекомендуемая литература

Основная учебная литература

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика [Текст] : учеб.: [с прил. на компакт-диске] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под. ред. Н.П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и прераб. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2013. - 582 с.+ 1 электрон. опт. диск CD-R
2. Гусев Е.И. Неврология и нейрохирургия : в 2 т.: учеб. для студентов учреждений высш. проф. образования. Т. 1. Неврология / Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова. - 4-е изд., доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2015. - 640 с.
3. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб. для студентов образоват. учреждений сред. проф. образования / Э. Д. Рубан. - 3-е изд., стер. - Ростов н/Д : Феникс, 2013. - 319 с.

Дополнительная учебная литература:

1. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики: рук. для самоподготовки / Н. А. Курчанов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 63 с.
2. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика: Геномика и протеомика наследственной патологии: Учеб.пособие / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд.,перераб.и доп. - М. : Изд.группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 830с.
3. Ньюссбаум Р.Л. Медицинская генетика / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард ; Пер.с англ.Латыпова А.Ш.;Под ред.Бочкова Н.П. - М. : Изд.группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 620с.
4. Попов Б.В. Введение в клеточную биологию стволовых клеток: учеб.-метод. пособие / Б. В. Попов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 330 с.

Электронные образовательные ресурсы

1. Экология человека [Электронный ресурс] : учебник для вузов / Под ред. Григорьева А.И. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970437476.html>
2. "Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html>
3. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html>
4. Похвала "глупости" хромосомы. Исповедь непокорной молекулы [Электронный ресурс] / Лима-де-Фариа А.; пер. с англ. - 2-е изд. (эл.). - М.: БИНОМ, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785996319947.html>
5. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433614.html>

3. Раздел дисциплины: Основные закономерности наследования признаков

Тема занятия: Типы наследования патологии.

Цель занятия: Ознакомить студентов с типами наследования патологии, механизмами наследования групп крови.

Форма проведения: практическое занятие.

Время проведения занятия: 90 мин.

Методическое оснащение: методические разработки для студентов, тесты, задачи.

Материально-техническое оснащение: компьютер с контролирующими и обучающими программами, компакт-диски с мультимедийными компьютерными презентациями, комплект электронных файлов с дополнительной литературой, набор слайдов, набор схем и таблиц, фотоальбом по медицинской генетике.

Организационно-методические указания для преподавателей

В результате изучения темы студент должен овладеть следующими компетенциями: ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 5, ОК 8, ОК 11, ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.5, ПК 2.6.

Расчет учебного времени

I. Вводная часть - 5 мин.

II. Обсуждение материала:

- 1) Контроль теоретической подготовки студентов - **20 мин.**
- 2) Обсуждение с обязательным объяснением материала - **20 мин.**

Вопросы для обсуждения и объяснения:

1. Сущность законов наследования признаков у человека.
2. Законы Менделя.
3. Типы наследования менделирующих признаков у человека.
4. Аутосомно-доминантное наследование.
5. Аутосомно-рецессивное наследование.
6. Наследование, сцепленное с полом.
7. Генотип и фенотип.
8. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.
9. Хромосомная теория Т.Моргана.
10. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.
11. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.
12. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.

III. Объяснение практических работ - 5 мин.

IV. Выполнение практических работ - 30 мин.

Студенты в ходе практической работы проводят решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью

V. Подведение итогов занятия - 10мин.

VI. Рекомендуемая литература

Основная учебная литература

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика [Текст] : учеб.: [с прил. на компакт-диске] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под. ред. Н.П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и прераб. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2013. - 582 с.+ 1 электрон. опт. диск CD-R
2. Гусев Е.И. Неврология и нейрохирургия : в 2 т.: учеб. для студентов учреждений высш. проф. образования. Т. 1. Неврология / Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова. - 4-е изд., доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2015. - 640 с.
3. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб. для студентов образоват. учреждений сред. проф. образования / Э. Д. Рубан. - 3-е изд., стер. - Ростов н/Д : Феникс, 2013. - 319 с.

Дополнительная учебная литература:

1. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики: рук. для самоподготовки / Н. А. Курчанов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 63 с.

2. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика: Геномика и протеомика наследственной патологии: Учеб.пособие / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд.,перераб.и доп. - М. : Изд.группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 830с.
3. Ньюссбаум Р.Л. Медицинская генетика / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард ; Пер.с англ.Латыпова А.Ш.;Под ред.Бочкова Н.П. - М. : Изд.группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 620с.
4. Попов Б.В. Введение в клеточную биологию стволовых клеток: учеб.-метод. пособие / Б. В. Попов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 330 с.
5. Чучалин А.Г. Энциклопедия редких болезней : справ.: [с прил. на компакт-диске] / А. Г. Чучалин. - М.: Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа": Литтерра, 2014. - 672 с.

Электронные образовательные ресурсы

1. "Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html>
2. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html>
3. Похвала "глупости" хромосомы. Исповедь непокорной молекулы [Электронный ресурс] / Лима-де-Фариа А.; пер. с англ. - 2-е изд. (эл.). - М.: БИНОМ, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785996319947.html>
4. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433614.html>
5. "Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению [Электронный ресурс] / С.В. Михайлова, Е.Ю. Захарова, А.С. Петрухин - М. : Литтерра, 2012. - (Серия "Практические руководства)." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785423500108.html>

4. Раздел дисциплины: Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.

Тема занятия: Методы клинической генетики

Цель занятия: Ознакомить студентов с основными методами изучения наследственности человека, областью их применения.

Форма проведения: практическое занятие.

Время проведения занятия: 90 мин.

Методическое оснащение: методические разработки для студентов, тесты, задачи.

Материально-техническое оснащение: компьютер с контролирующими и обучающими программами, компакт-диски с мультимедийными компьютерными презентациями, комплект электронных файлов с дополнительной литературой, набор слайдов, набор схем и таблиц, фотоальбом по медицинской генетике.

Организационно-методические указания для преподавателей

В результате изучения темы студент должен овладеть следующими компетенциями: ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 5, ОК 8, ОК 11, ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.5, ПК 2.6.

Расчет учебного времени

I. Вводная часть - 5 мин.

II. Обсуждение материала:

- 1) Контроль теоретической подготовки студентов - **20 мин.**
- 2) Обсуждение с обязательным объяснением материала - **20 мин.**

Вопросы для обсуждения и объяснения:

1. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.
2. Генеалогический метод.
3. Методика составления родословных и их анализ.
4. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследованием.
5. Близнецовый метод.
6. Роль наследственности и среды в формировании признаков.
7. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения.
8. Цитогенетический метод. Карты хромосом человека.
9. Основные показания для цитогенетического исследования.
10. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения хроматина.
11. Метод дерматоглифики.
12. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).
13. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга.
14. Иммуногенетический метод.

III. Объяснение практических работ - 5 мин.

IV. Выполнение практических работ - 30 мин.

Студенты в ходе практической работы проводят анализ и составление родословных схем, определение хромосомной патологии по картам хромосом, изучение биохимических анализов с нарушениями обмена.

V. Подведение итогов занятия - 10 мин.

VI. Рекомендуемая литература

Основная учебная литература

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика [Текст] : учеб.: [с прил. на компакт-диске] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под. ред. Н.П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2013. - 582 с.+ 1 электрон. опт. диск CD-R
2. Гусев Е.И. Неврология и нейрохирургия : в 2 т.: учеб. для студентов учреждений высш. проф. образования. Т. 1. Неврология / Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова. - 4-е изд., доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2015. - 640 с.
3. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб. для студентов образоват. учреждений сред. проф. образования / Э. Д. Рубан. - 3-е изд., стер. - Ростов н/Д : Феникс, 2013. - 319 с.

Дополнительная учебная литература:

1. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики: рук. для самоподготовки / Н. А. Курчанов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 63 с.
2. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика: Геномика и протеомика наследственной патологии: Учеб.пособие / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб.и доп. - М. : Изд.группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 830с.
3. Ньюссбаум Р.Л. Медицинская генетика / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард ; Пер.с англ.Латыпова А.Ш.;Под ред.Бочкова Н.П. - М. : Изд.группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 620с.
4. Чучалин А.Г. Энциклопедия редких болезней : справ.: [с прил. на компакт-диске] / А. Г. Чучалин. - М.: Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа": Литтерра, 2014. - 672 с.

Электронные образовательные ресурсы

1. "Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html>
2. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html>
3. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433614.html>
4. "Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению [Электронный ресурс] / С.В. Михайлова, Е.Ю. Захарова, А.С. Петрухин - М. : Литтерра, 2012. - (Серия "Практические руководства")." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785423500108.html>

5. Раздел дисциплины: Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.

Тема занятия: Наследственная изменчивость. Мутации, мутагены.

Цель занятия: Ознакомить студентов с понятием и механизмами наследственной изменчивости.

Форма проведения: практическое занятие.

Время проведения занятия: 90 мин.

Методическое оснащение: методические разработки для студентов, тесты, задачи.

Материально-техническое оснащение: компьютер с контролирующими и обучающими программами, компакт-диски с мультимедийными компьютерными презентациями, комплект электронных файлов с дополнительной литературой, набор слайдов, набор схем и таблиц, фотоальбом по медицинской генетике.

Организационно-методические указания для преподавателей

В результате изучения темы студент должен овладеть следующими компетенциями: ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 5, ОК 8, ОК 11, ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.5, ПК 2.6.

Расчет учебного времени

I. Вводная часть - 5 мин.

II. Обсуждение материала:

- 1) Контроль теоретической подготовки студентов - **20 мин.**
- 2) Обсуждение с обязательным объяснением материала - **20 мин.**

Вопросы для обсуждения и объяснения:

1. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.
2. Основные виды изменчивости.
3. Причины и сущность мутационной изменчивости.
4. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).
5. Эндо - и экзомутагены.
6. Мутагенез, его виды.
7. Фенокопии и генокопии.

III. Объяснение практических работ - 5 мин.

IV. Выполнение практических работ - 30 мин.

Студенты в ходе практической работы проводят изучение фотоальбома по медицинской генетике, заполняют таблицы по видам мутаций и факторам мутагенеза.

V. Подведение итогов занятия - 10 мин.

VI. Рекомендуемая литература

Основная учебная литература

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика [Текст] : учеб.: [с прил. на компакт-диске] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под. ред. Н.П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2013. - 582 с.+ 1 электрон. опт. диск CD-R
2. Гусев Е.И. Неврология и нейрохирургия : в 2 т.: учеб. для студентов учреждений высш. проф. образования. Т. 1. Неврология / Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова. - 4-е изд., доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2015. - 640 с.
3. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб. для студентов образоват. учреждений сред. проф. образования / Э. Д. Рубан. - 3-е изд., стер. - Ростов н/Д : Феникс, 2013. - 319 с.

Дополнительная учебная литература:

1. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики: рук. для самоподготовки / Н. А. Курчанов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 63 с.
2. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика: Геномика и протеомика наследственной патологии: Учеб.пособие / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 830с.
3. Ньюссбаум Р.Л. Медицинская генетика / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард ; Пер.с англ.Латыпова А.Ш.;Под ред.Бочкова Н.П. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 620с.
4. Попов Б.В. Введение в клеточную биологию стволовых клеток: учеб.-метод. пособие / Б. В. Попов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 330 с.
5. Чучалин А.Г. Энциклопедия редких болезней : справ.: [с прил. на компакт-диске] / А. Г. Чучалин. - М.: Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа": Литтерра, 2014. - 672 с.

Электронные образовательные ресурсы

1. Экология человека [Электронный ресурс] : учебник для вузов / Под ред. Григорьева А.И. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970437476.html>
2. "Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html>
3. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html>
4. Похвала "глупости" хромосомы. Исповедь непокорной молекулы [Электронный ресурс] / Лима-де-Фариа А.; пер. с англ. - 2-е изд. (эл.). - М.: БИНОМ, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785996319947.html>
5. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433614.html>
6. "Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению [Электронный ресурс] / С.В. Михайлова, Е.Ю. Захарова, А.С. Петрухин - М. : Литтерра, 2012. - (Серия "Практические руководства")." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785423500108.html>

6. Раздел дисциплины: Наследственность и патология. Лечение, профилактика.

Тема занятия: Генные и мультифакториальные болезни. Хромосомные болезни.

Цель занятия: видами наследственных заболеваний, особенностями генных, хромосомных и мультифакториальных болезней.

Форма проведения: практическое занятие.

Время проведения занятия: 90 мин.

Методическое оснащение: методические разработки для студентов, тесты, задачи.

Материально-техническое оснащение: компьютер с контролирующими и обучающими программами, компакт-диски с мультимедийными компьютерными презентациями, комплект электронных файлов с дополнительной литературой, набор слайдов, набор схем и таблиц, фотоальбом по медицинской генетике.

Организационно-методические указания для преподавателей

В результате изучения темы студент должен овладеть следующими компетенциями: ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 5, ОК 8, ОК 11, ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.5, ПК 2.6.

Расчет учебного времени

I. Вводная часть - 5 мин.

II. Обсуждение материала:

1) Контроль теоретической подготовки студентов - **20 мин.**

2) Обсуждение с обязательным объяснением материала - **20 мин.**

Вопросы для обсуждения и объяснения:

1. Наследственные болезни и их классификация.
2. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.
3. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.
4. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.
5. Врожденные пороки развития.
6. Мультифакториальные заболевания
7. Классификация хромосомных болезней.
8. Болезнь Дауна: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.
9. Синдром Эдвардса.
10. Синдром Патау.
11. Синдром Шерешевского-Тернера: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.
12. Синдром Клайнфельтера: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.
13. Синдром трисомии X: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.
14. Синдром дисомии по Y- хромосоме.

III. Объяснение практических работ - 5 мин.

IV. Выполнение практических работ - 30 мин.

Студенты в ходе практической работы проводят изучение фотоальбома по медицинской генетике, составляют родословные схемы при различных наследственных болезнях, определяют хромосомные патологии по картам хромосом, определяют болезни обмена по биохимическим анализам.

V. Подведение итогов занятия - 10 мин.

VI. Рекомендуемая литература

Основная учебная литература

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика [Текст] : учеб.: [с прил. на компакт-диске] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под. ред. Н.П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2013. - 582 с.+ 1 электрон. опт. диск CD-R
2. Гусев Е.И. Неврология и нейрохирургия : в 2 т.: учеб. для студентов учреждений высш. проф. образования. Т. 1. Неврология / Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова. - 4-е изд., доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2015. - 640 с.
3. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб. для студентов образоват. учреждений сред. проф. образования / Э. Д. Рубан. - 3-е изд., стер. - Ростов н/Д: Феникс, 2013. - 319 с.

Дополнительная учебная литература:

1. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики: рук. для самоподготовки / Н. А. Курчанов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 63 с.
2. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика: Геномика и протеомика наследственной патологии: Учеб.пособие / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 830с.
3. Чучалин А.Г. Энциклопедия редких болезней : справ.: [с прил. на компакт-диске] / А. Г. Чучалин. - М.: Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа": Литтерра, 2014. - 672 с.

Электронные образовательные ресурсы

1. Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html>
2. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html>
3. Похвала "глупости" хромосомы. Исповедь непокорной молекулы [Электронный ресурс] / Лима-де-Фариа А.; пер. с англ. - 2-е изд. (эл.). - М.: БИНОМ, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785996319947.html>
4. Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению [Электронный ресурс] / С.В. Михайлова, Е.Ю. Захарова, А.С. Петрухин - М. : Литтерра, 2012. - (Серия "Практические руководства")." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785423500108.html>

7. Раздел дисциплины: Наследственность и патология. Лечение, профилактика.

Тема занятия: Основные принципы терапии наследственных болезней.

Цель занятия: Ознакомить студентов с основными принципами лечения наследственных заболеваний.

Форма проведения: практическое занятие.

Время проведения занятия: 90 мин.

Методическое оснащение: методические разработки для студентов, тесты, задачи.

Материально-техническое оснащение: компьютер с контролирующими и обучающими программами, компакт-диски с мультимедийными компьютерными презентациями, комплект электронных файлов с дополнительной литературой, набор слайдов, набор схем и таблиц, фотоальбом по медицинской генетике.

Организационно-методические указания для преподавателей

В результате изучения темы студент должен овладеть следующими компетенциями: ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 5, ОК 8, ОК 11, ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.5, ПК 2.6.

Расчет учебного времени

I. Вводная часть - 5 мин.

II. Обсуждение материала:

1) Контроль теоретической подготовки студентов - **20 мин.**

2) Обсуждение с обязательным объяснением материала - **35 мин.**

Вопросы для обсуждения и объяснения:

1. Принципы терапии наследственных заболеваний.
2. Этиологическая терапия.
3. Генная инженерия.
4. Патогенетическая терапия.
5. Мероприятия, направленные на различные звенья нарушенного обмена веществ.

6. Заместительная терапия, диетотерапия.
7. Симптоматическая терапия.
8. Хирургические методы.

III. Объяснение практических работ - 5 мин.

IV. Выполнение практических работ - 20 мин.

Студенты в ходе практической работы проводят изучение и составление примерных меню для больных, страдающих нарушениями обмена веществ.

V. Подведение итогов занятия - 5 мин.

VI. Рекомендуемая литература

Основная учебная литература

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика [Текст] : учеб.: [с прил. на компакт-диске] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под. ред. Н.П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2013. - 582 с.+ 1 электрон. опт. диск CD-R
2. Гусев Е.И. Неврология и нейрохирургия : в 2 т.: учеб. для студентов учреждений высш. проф. образования. Т. 1. Неврология / Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова. - 4-е изд., доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2015. - 640 с.
3. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб. для студентов образоват. учреждений сред. проф. образования / Э. Д. Рубан. - 3-е изд., стер. - Ростов н/Д : Феникс, 2013. - 319 с.

Дополнительная учебная литература:

1. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики: рук. для самоподготовки / Н. А. Курчанов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 63 с.
2. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика: Геномика и протеомика наследственной патологии: Учеб.пособие / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 830с.
3. Ньюссбаум Р.Л. Медицинская генетика / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард ; Пер.с англ.Латыпова А.Ш.;Под ред.Бочкова Н.П. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 620с.
4. Попов Б.В. Введение в клеточную биологию стволовых клеток: учеб.-метод. пособие / Б. В. Попов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 330 с.
5. Чучалин А.Г. Энциклопедия редких болезней : справ.: [с прил. на компакт-диске] / А. Г. Чучалин. - М.: Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа": Литтерра, 2014. - 672 с.

Электронные образовательные ресурсы

1. Экология человека [Электронный ресурс] : учебник для вузов / Под ред. Григорьева А.И. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970437476.html>
2. "Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html>
3. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html>

4. Похвала "глупости" хромосомы. Исповедь непокорной молекулы [Электронный ресурс] / Лима-де-Фариа А.; пер. с англ. - 2-е изд. (эл.). - М.: БИНОМ, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785996319947.html>
5. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433614.html>
6. "Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению [Электронный ресурс] / С.В. Михайлова, Е.Ю. Захарова, А.С. Петрухин - М. : Литтерра, 2012. - (Серия "Практические руководства")." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785423500108.html>

8.Раздел дисциплины: Генетика как наука

Тема занятия: Медико-генетическое консультирование.

Цель занятия: Ознакомить студентов с основными принципами профилактики наследственных заболеваний, значением медико-генетического консультирования.

Форма проведения: практическое занятие.

Время проведения занятия: 90 мин.

Методическое оснащение: методические разработки для студентов, тесты, задачи.

Материально-техническое оснащение: компьютер с контролирующими и обучающими программами, компакт-диски с мультимедийными компьютерными презентациями, комплект электронных файлов с дополнительной литературой, набор слайдов, набор схем и таблиц, фотоальбом по медицинской генетике.

Организационно-методические указания для преподавателей

В результате изучения темы студент должен овладеть следующими компетенциями: ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 5, ОК 8, ОК 11, ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.5, ПК 2.6.

Расчет учебного времени

I. Вводная часть - 5 мин.

II. Обсуждение материала:

- 1) Контроль теоретической подготовки студентов - **20 мин.**
- 2) Обсуждение с обязательным объяснением материала - **35 мин.**

Вопросы для обсуждения и объяснения:

1. Первичная и вторичная профилактика наследственных болезней.
2. Медико-генетическое консультирование как основной метод предупреждения и распространения наследственных болезней.
3. Задачи и суть медико-генетического консультирования.
4. Проспективное и ретроспективное консультирование.
5. Показания для направления на медико-генетическое консультирование.
6. Этапы медико-генетического консультирования.
7. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.
8. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы).
9. Неонатальный скрининг.

III. Объяснение практических работ - 5 мин.

IV. Выполнение практических работ - 20 мин.

Студенты в ходе практической работы проводят подготовку бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.

V. Подведение итогов занятия - 5 мин.

VI. Рекомендуемая литература

Основная учебная литература

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика [Текст] : учеб.: [с прил. на компакт-диске] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под. ред. Н.П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2013. - 582 с.+ 1 электрон. опт. диск CD-R
2. Гусев Е.И. Неврология и нейрохирургия : в 2 т.: учеб. для студентов учреждений высш. проф. образования. Т. 1. Неврология / Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова. - 4-е изд., доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2015. - 640 с.
3. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб. для студентов образоват. учреждений сред. проф. образования / Э. Д. Рубан. - 3-е изд., стер. - Ростов н/Д : Феникс, 2013. - 319 с.

Дополнительная учебная литература:

1. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики: рук. для самоподготовки / Н. А. Курчанов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 63 с.
2. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика: Геномика и протеомика наследственной патологии: Учеб.пособие / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 830с.
3. Ньюссбаум Р.Л. Медицинская генетика / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард ; Пер.с англ.Латыпова А.Ш.;Под ред.Бочкова Н.П. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 620с.
4. Попов Б.В. Введение в клеточную биологию стволовых клеток: учеб.-метод. пособие / Б. В. Попов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 330 с.
5. Чучалин А.Г. Энциклопедия редких болезней : справ.: [с прил. на компакт-диске] / А. Г. Чучалин. - М.: Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа": Литтерра, 2014. - 672 с.

Электронные образовательные ресурсы

1. Экология человека [Электронный ресурс] : учебник для вузов / Под ред. Григорьева А.И. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970437476.html>
2. "Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html>
3. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html>
4. Похвала "глупости" хромосомы. Исповедь непокорной молекулы [Электронный ресурс] / Лима-де-Фариа А.; пер. с англ. - 2-е изд. (эл.). - М.: БИНОМ, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785996319947.html>

5. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433614.html>
6. "Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению [Электронный ресурс] / С.В. Михайлова, Е.Ю. Захарова, А.С. Петрухин - М. : Литтерра, 2012. - (Серия "Практические руководства)." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785423500108.html>

9.Раздел дисциплины: Генетика человека с основами медицинской генетики

Тема занятия: Зачетное занятие.

Цель занятия: проведение зачетного занятия по билетам

Форма проведения: теоретическое занятие.

Время проведения занятия: 90 мин.

Методическое оснащение: вопросы для подготовки к зачету, билеты для зачета.

Материально-техническое оснащение: комплект электронных файлов с дополнительной литературой, набор схем и таблиц.

Организационно-методические указания для преподавателей

В результате изучения темы студент должен овладеть следующими компетенциями: ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 5, ОК 8, ОК 11, ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.5, ПК 2.6.

Расчет учебного времени

I. Вводная часть - 5 мин.

II. Обсуждение материала:

1) Письменная подготовка по билетам - **20 мин.**

2) Устный ответ по билетам - **60 мин.**

Вопросы к зачету:

1. Строение клетки, наследственные структуры клетки.
2. Строение, классификация хромосом человека.
3. Половой хроматин. Понятие о кариотипе и хромосомном анализе.
4. Митотический цикл.
5. Мейоз, гаметогенез.
6. ДНК: строение и функции.
7. Ген, свойства гена.
8. Экспрессия генов.
9. Правила Менделя.
10. Типы наследования патологии: аутосомно-доминантный.
11. Типы наследования патологии: аутосомно-рецессивный.
12. Типы наследования патологии: сцепленный с полом.
13. Ограниченное полом и полигенное наследование.
14. Генетика групп крови у человека.
15. Изменчивость, формы изменчивости.
16. Мутации: классификация, характеристика.

17. Методы клинической генетики: генеалогический.
18. Принципы составления родословной.
19. Методы клинической генетики: клинико-статистический.
20. Методы клинической генетики: близнецовый.
21. Методы клинической генетики: дерматоглифический.
22. Цитогенетические методы.
23. Классификация наследственных заболеваний.
24. Хромосомные болезни.
25. Синдром Шерешевского-Тернера.
26. Синдром Кляйнфельтера.
27. Синдром трисомии X.
28. Синдром дисомии Y.
29. Болезнь Дауна.
30. Моногенные и полигенные болезни.
31. Наследственные нарушения обмена веществ.
32. Основные принципы лечения наследственных заболеваний.
33. Этиотропная терапия
34. Патогенетическая терапия.
35. Симптоматическая терапия
36. Хирургическое лечение.
37. Профилактика наследственных заболеваний.
38. Пренатальная диагностика.
39. Этапы медико-генетического консультирования.
40. Показания для направления на медико-генетическое консультирование.

III. Подведение итогов занятия - 5 мин.

IV. Рекомендуемая литература

Основная учебная литература

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика [Текст] : учеб. : [с прил. на компакт-диске] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под. ред. Н.П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2013. - 582 с.+ 1 электрон. опт. диск CD-R
2. Гусев Е.И. Неврология и нейрохирургия : в 2 т.: учеб. для студентов учреждений высш. проф. образования. Т. 1. Неврология / Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова. - 4-е изд., доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2015. - 640 с.
3. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб. для студентов образоват. учреждений сред. проф. образования / Э. Д. Рубан. - 3-е изд., стер. - Ростов н/Д : Феникс, 2013. - 319 с.

Дополнительная учебная литература:

1. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики: рук. для самоподготовки / Н. А. Курчанов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 63 с.
2. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика: Геномика и протеомика наследственной патологии: Учеб.пособие / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 830с.
3. Ньюссбаум Р.Л. Медицинская генетика / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард ; Пер.с англ.Латыпова А.Ш.;Под ред.Бочкова Н.П. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2010. - 620с.

4. Попов Б.В. Введение в клеточную биологию стволовых клеток: учеб.-метод. пособие / Б. В. Попов. - СПб.: СпецЛит, 2010. - 330 с.
5. Чучалин А.Г. Энциклопедия редких болезней : справ.: [с прил. на компакт-диске] / А. Г. Чучалин. - М.: Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа": Литтерра, 2014. - 672 с.

Электронные образовательные ресурсы

1. Экология человека [Электронный ресурс] : учебник для вузов / Под ред. Григорьева А.И. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970437476.html>
2. "Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html>
3. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html>
4. Похвала "глупости" хромосомы. Исповедь непокорной молекулы [Электронный ресурс] / Лима-де-Фариа А.; пер. с англ. - 2-е изд. (эл.). - М.: БИНОМ, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785996319947.html>
5. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433614.html>
6. "Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению [Электронный ресурс] / С.В. Михайлова, Е.Ю. Захарова, А.С. Петрухин - М.: Литтерра, 2012. - (Серия "Практические руководства")." - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785423500108.html>