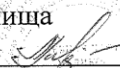


ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ПЕРМСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИМЕНИ АКАДЕМИКА Е.А. ВАГНЕРА»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

УТВЕРЖДАЮ

Директор медико-фармацевтического
училища

 Л.Ф. Михалева
« 08 » сентября 2024 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.03 Генетика с основами медицинской генетики

Направление подготовки (специальность)

31.02.03 «Лабораторная диагностика»

Форма обучения _____ очная _____

Срок освоения дисциплины 1 курс

Срок освоения ООП 1 год 10 месяцев

Медико-фармацевтическое училище

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе:
ФГОС СПО по направлению подготовки (специальности)
31.02.03 Лабораторная диагностика
утвержденного Министерством просвещения РФ
«04» июля 2022 г.

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена на заседании
методического совета Медико-фармацевтического училища,
от «02» сентября 2024 г. Протокол № 7

Председатель методического совета _____  /Л.Ф. Михалева

Разработчики рабочей программы:

Преподаватель _____ С.М. Шакимова

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ	14
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ	16
5. ИЗМЕНЕНИЯ И ДОПОЛНЕНИЯ В РАБОЧУЮ ПРОГРАММУ ДИСЦИПЛИНЫ	18

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ОП.03 ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

1.1. Область применения программы:

Программа учебной дисциплины ОП.03 Генетика с основами медицинской генетики является частью основной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика.

1.2. Место дисциплины в структуре образовательной программы:

Учебная дисциплина ОП.03 Генетика с основами медицинской генетики является обязательной частью общепрофессионального цикла основной образовательной программы.

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

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК	Умения	Знания
ОК01 ОК02 ОК04 ОК05 ОК06 ОК07 ОК09 ПК 2.1. ПК4.1 ПК4.4 ПК6.7	<ul style="list-style-type: none"> - проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней; - формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней; - рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией; - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить предварительную диагностику наследственных болезней; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии. 	<ul style="list-style-type: none"> - 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; - признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями; - цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. - правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;

1.4. Количество часов на освоение программы учебной дисциплины:

Всего часов 36 час., в том числе в форме практической подготовки 28 час.

Промежуточная аттестация 2 час.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем в часах
Объем образовательной программы учебной дисциплины	36
в т.ч. в форме практической подготовки	28
в т. ч.:	
теоретическое обучение	8
практические занятия	26
<i>Самостоятельная работа</i>	-
Промежуточная аттестация	2

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины ОП.03 Генетика с основами медицинской генетики.

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем, акад. ч / в том числе в форме практической подготовки, акад. ч	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4
Генетика человека с основами медицинской генетики		36	
Раздел 1. Цитологические основы наследственности		5	
Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала	1	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 07 ОК 09
	Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. История развития медицинской генетики, основные достижения и проблемы генетики. Задачи и основные принципы медицинской генетики. Уровни организации генетического материала. Кариотип. Хромосомы: строение, классификация и типы хромосом человека.		
	Практическое занятие	4	
	Практическое занятие №1 Цитологические основы наследственности. Внутриклеточные структуры – носители наследственной информации: ядро, митохондрии. Уровни упаковки генетического материала. Особенности хромосомного набора человека (количество, формы, размеры, хромосом), отличие мужского кариотипа от женского. Половые хромосомы. Тельце Барра. Дифференциальная окраска хромосом, эухроматин, гетерохроматин. Способы деления эукариотических клеток: митоз, мейоз и амитоз. Сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации. Гаметогенез: овогенез, сперматогенез. Строение половых клеток.		
Раздел 2. Биохимические основы наследственности		5	
Тема 2.1.	Содержание учебного материала	1	ОК 01

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем, акад. ч / в том числе в форме практической подготовки, акад. ч	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.	Нуклеиновые кислоты. История открытия, виды нуклеиновых кислот. ДНК, строение, функции, свойства. модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. Строение и функции РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке. Ген, строение и свойства. Генетический код, его свойства.		ОК 02 ОК04 ОК 05 ОК 09
	Практическое занятие	4	
	Практическое занятие №2 Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код. Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. Сравнение ДНК и РНК. Строение гена: интрон, экзон. Экспрессия генов. Механизм кодирования наследственной информации. Генетический код, его свойства. Работа с таблицей генетического кода. Этапы биосинтеза белка. Транскрипция. Трансляция. Решение задач, моделирующих принцип кодирования наследственной информации. Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК.		
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		5	
Тема 3.1Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное	Содержание учебного материала	1	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.4.
	Моногибридное и дигибридное скрещивание, законы Г. Менделя. Типы наследования признаков у человека. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Хромосомная теория наследственности Т.Моргана. Сцепленное с полом наследование.		
Сцепленное	Практическое занятие	4	

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем, акад. ч / в том числе в форме практической подготовки, акад. ч	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
полом наследование.	<p>Практическое занятие №3 Моно-гибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование. Выполнение практикоориентированных задач для понимания механизмов возникновения наследственных патологий по темам: Моногибридное скрещивание с полным и неполным доминированием. Дигибридное скрещивание с полным доминированием. Наследование групп крови и резус-фактора. Законы сцепленного наследования. Хромосомной теории наследственности. Наследование, сцепленное с полом. Анализ задач, моделирующих моно-дигибридное скрещивание, наследование групп крови, резус-фактора, сцепленное наследование.</p>		
Раздел 4. Методы изучения наследственности человека		5	
Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека.	<p>Содержание учебного материала</p> <p>Цитогенетический метод. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Клинико-генеалогический метод. Области применения клинико-генеалогического метода. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод. Методы пренатальной диагностики.</p>	1	ОК 01 ОК 02 ОК 03 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.1.
	Практическое занятие	4	

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем, акад. ч / в том числе в форме практической подготовки, акад. ч	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
	<p>Практическое занятие №4 Методы изучения наследственности человека. Изучение методов с целью проведения бесед по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии: Клинико-генеалогического метода, его применение для выявления наследственных заболеваний. Методика составления родословных и их генетический анализ. Определение типа наследования заболевания (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, сцепленный с Y-хромосомой, сцепленный с X-доминантный, сцепленный с X-рецессивный). Определение возможных генотипов членов рода Сравнительный анализ «Методов изучения наследственности человека»</p>		
Раздел 5.Наследственность и среда.		1	
<p>Тема 5.1 Изменчивость и виды мутаций у организма.</p>	<p>Содержание учебного материала Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Мутации Комбинативная изменчивость. Мутационная изменчивость. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды. Классификации мутаций: по месту возникновения, по действию на организм, по изменению наследственного материала.</p>	1	<p>ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 06 ОК 07</p>
Раздел 6.Наследственность и патология		10	
<p>Тема 6.1.</p>	<p>Содержание учебного материала</p>	1	<p>ОК 01</p>

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем, acad. ч / в том числе в форме практической подготовки, acad. ч	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
Хромосомные болезни	<p>Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни, общая характеристика. Количественные и структурные аномалии аутосом. Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау – клиника, цитогенетические варианты, диагностика, профилактика. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера).</p>		ОК 02 ОК 04 ОК 07 ОК 09 ПК 4.1 ПК 4.4 ПК6.7
	<p>Практическое занятие</p> <p>Практическое занятие №5 Хромосомные болезни. Механизм образования хромосомных болезней. Современная дородовая диагностика хромосомных отклонений. Составление этапов консультирования по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии: - Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: а) трисомии и моносомии аутосом. Изучение наследственной патологии: синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера и др. Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: трисомии и моносомии половых хромосом. Аномальные фенотипы и клинические проявления хромосомных заболеваний по фотографиям больных.</p>	4	
Тема 6.2. Генные болезни Мульти-факториальные болезни.	<p>Содержание учебного материала</p> <p>Определение и классификация генных болезней. Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования. Мультифакториальные болезни.</p>	1	ОК 01 ОК 02 ОК 05 ОК 09 ПК4.1.
	<p>Практическое занятие</p>	4	

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем, акад. ч / в том числе в форме практической подготовки, акад. ч	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
	<p>Генные болезни. Мультифакториальные болезни.</p> <p>Нарушение обмена аминокислот: фенилкетонурия, альбинизм, алкаптонурия</p> <p>Нарушение обмена углеводов: галактоземия, мукополисахаридозы.</p> <p>Нарушение обмена липидов: сфинголипидозы и нарушения обмена липидов плазмы крови.</p> <p>Нарушение обмена стероидов: аденогенитальный синдром.</p> <p>Аномальные фенотипы и клинические проявления генных заболеваний по фотографиям больных.</p> <p>Решение практикоориентированных задач, моделирующих наследование генных болезней. Определение рисков возникновения моногенных заболеваний.</p> <p>Мультифакториальные болезни.</p>		<p>ПК4.4.</p> <p>ПК6.7</p>
Раздел 7.Медико-генетическое консультирование		5	
Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала	1	<p>ОК 01</p> <p>ОК 02</p> <p>ОК 04</p> <p>ОК 05</p> <p>ОК 09</p> <p>ПК 4.4</p> <p>ПК6.7</p>
	<p>Виды профилактики наследственных болезней.</p> <p>Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.</p> <p>Перспективное и ретроспективное консультирование.</p> <p>Показания к медико-генетическому консультированию.</p> <p>Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена.</p>		
	Практическое занятие	2	
<p>Практическое занятие №7 Медико-генетическое консультирование.</p> <p>Изучение вопросов с целью проведения опроса и учета пациентов с наследственной патологией: Решение заданий, моделирующих вопросы медико-генетического консультирования. Изучение вопросов по теме «Правовые и этические вопросы медицинской генетики». Составление анкеты с целью проведения опроса и ведения учёта пациентов с наследственной патологией.</p> <p>Проведение бесед по планированию семьи с учётом имеющейся наследственной патологии</p>			

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем, акад. ч / в том числе в форме практической подготовки, акад. ч	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
	Практическое занятие Дифференцированный зачёт	2	
	Всего	36	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ОП.03 ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Для реализации программы учебной дисциплины должно быть предусмотрено следующее специальное помещение:

Кабинет медико-биологических дисциплин,
оснащённый оборудованием:

-функциональная мебель для обеспечения посадочных мест по количеству обучающихся;

-функциональная мебель для оборудования рабочего места преподавателя;
- шкафы.

техническими средствами обучения:

- мультимедийные средства обучения, компьютерные презентации, фильмы, задания в тестовой форме и пособия на электронных носителях; микроскопы.

методическими материалами:

- учебно-методический комплекс;

- контролирующие и обучающие программы;

- наглядные пособия: модели, таблицы, плакаты, схемы, компьютерные презентации;

- наборы микропрепаратов;

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

Для реализации программы библиотечный фонд образовательной организации должен иметь печатные и/или электронные образовательные и информационные ресурсы, для использования в образовательном процессе. При формировании библиотечного фонда образовательной организацией выбирается не менее одного издания из перечисленных ниже печатных изданий и (или) электронных изданий в качестве основного, при этом список, может быть дополнен новыми изданиями.

3.2.1. Основные печатные издания

1.Бочков, Н. П. Медицинская генетика [Текст] : учеб. для мед. училищ и колледжей /под ред. Н. П. Бочкова – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019. – 224 с.

2.Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб. / Е. К. Хандогина [и др.]. -М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. — 192с.

3.2.2. Основные электронные издания

1.Бочков Н.П., Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-4628-7 - Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970446287.html> ЭБС «Консультант студента»

2.Русановский, В.В., Основы генетики : учебник / В.В. Русановский, Т.И. Полякова, И.Б. Сухов. — Москва : Русайнс, 2021. — 105 с. — ISBN 978-5-4365-5174-6. — URL:<https://book.ru/book/936755> : электронный.

3.Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / О.Б. Гигани, О.О. Гигани, Е.М. Желудова [и др.] ; под ред. М.М. Азовой. — Москва : КноРус, 2020. — 208 с. — ISBN 978-5-406-07535-7. — URL:<https://book.ru/book/932512> (дата обращения: 19.01.2022). — Текст : электронный.

3.2.3. Дополнительные источники

3.2.3.1 Дополнительная литература

1. Гайнутдинов, И. К. Медицинская генетика [Текст]: учеб. / И. К. Гайнутдинов, Э. Д. Рубан. – Ростов н/Д.: Феникс, 2016. – 162 с.
2. Кириленко, А.А., Биология. Сборник задач по генетике. Базовый и повышенный уровни ЕГЭ [Текст] /А.АКириленко.- Ростов н/Д: Феникс,2015 . - 176 с.
- 3.Никольский, В.И. Генетика [Текст] : учеб. пособие для студ. высш. пед. учеб. заведений / В.И.Никольский. - М.: ИЦ «Академия», 2016. – 256 с.
- 4.Медицинская генетика [Текст] : учеб. /под ред. О.О. Янушевича, С.Д. Арутюнова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 208 с.
- 5.Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб./ Э. Д. Рубан. — Ростов н/Д : Феникс, 2017. — 319 с. — (Медицина).
- 6.Хандогина, Е. К. Основы медицинской генетики [Текст] : учеб .пособие» для студентов сред. проф. образования.- М.: ФОРУМ-ИНФРА-М, 2016.- 176с.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ ОП.03 ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

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

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
<p><i>Перечень знаний, осваиваемых в рамках дисциплины</i></p> <p>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; признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями; цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию; - правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;</p> <p><i>Перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины</i></p> <p>проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней; формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение</p>	<p>Демонстрируют решение заданий в тестовой форме.</p> <p>Демонстрируют знание терминов.</p> <p>Знают методы изучения генетики человека в норме и патологии.</p> <p>Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта.</p> <p>Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач.</p> <p>Проводят анкетирование и обработку данных о мерах профилактики населения хронических болезней.</p> <p>Демонстрируют практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм.</p> <p>Демонстрируют практические навыки при составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</p> <p>Ориентируются в формулировке терминов. Составляют</p>	<p>Устный опрос.</p> <p>Тестирование.</p> <p>Терминологический диктант.</p> <p>Презентация образовательного продукта.</p> <p>Оценка алгоритма решения практикоориентированных задач.</p> <p>Составление плана беседы.</p> <p>Анкетирование и анализ данных.</p> <p>Оценка практической работы.</p> <p>Выполнение заданий в Рабочей тетради.</p>

<p>качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек;</p> <p>проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p> <p>рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;</p> <p>проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</p> <p>проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p> <p>проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</p>	<p>план беседы и опроса пациентов с наследственной патологией.</p>	
--	--	--

**5. ИЗМЕНЕНИЯ И ДОПОЛНЕНИЯ В РАБОЧУЮ ПРОГРАММУ ДИСЦИПЛИНЫ
ОП.03 ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

№ п\п	Наименование темы	Изменения и дополнения вопросов	Сущность изменений и дополнений: сокращение, увеличение часов, изменение методики и т.д.	Изменения и дополнения в материальном и методическом обеспечении, контроле знаний	Утверждение на заседании методического совета Медико-фармацевтического училища: № протокола, дата, подпись и ФИО председателя методического совета
1	2	3	4	5	6
1					

Изменения и дополнения в рабочую программу должны вноситься ежегодно.


ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ПЕРМСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИМЕНИ АКАДЕМИКА Е.А. ВАГНЕРА»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

ОП.03 Генетика с основами медицинской генетики

31.02.03 «Лабораторная диагностика»

Медицинский лабораторный техник

СОГЛАСОВАН
на заседании МС медико-
фармацевтического училища
«02» сентября 2024 г., протокол № 7
Председатель МС  Михалева Л.Ф.

Пермь 20__

**Паспорт
контрольно-оценочных средств
по дисциплине**

ОП.03 Генетика с основами медицинской генетики

№ п/п	Контролируемые разделы (темы) дисциплины	Код контролируемой компетенции (или ее части), умений, знаний	Наименование оценочного средства
	Введение		
1.	Раздел 1 Цитологические основы наследственности		
	Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности	ОК 1-2, ОК 4-7, ОК 9 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 6.1	Тестовые задания Вопросы для устного /письменного опроса
2.	Раздел 2. Биохимические основы наследственности		
	Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код	ОК 1-2, ОК 4-7, ОК 9 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 6.1	Тестовые задания Задачи Вопросы для устного /письменного опроса
3.	Раздел 3. Закономерности наследования признаков		
	Тема 3.1. Моно-гибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование	ОК 1-2, ОК 4-7, ОК 9 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 6.1	Тестовые задания Задачи Вопросы для устного /письменного опроса
4.	Раздел 4. Методы изучения наследственности человека		
	Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека	ОК 1-2, ОК 4-7, ОК 9 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 6.1	Тестовые задания Индивидуальные задания по карточкам Задачи Вопросы для устного /письменного опроса
5.	Раздел 5. Наследственность и среда		

Тема 5.1. Изменчивость и виды мутаций у организма	У 1-4, З 1-6, ОК 1-2, ОК 4-7, ОК 9 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 6.1	Тестовые задания Индивидуальные задания по карточкам Вопросы для устного /письменного опроса
--	---	--

Формируемые общие и профессиональные компетенции

Код ПК, ОК	Умения	Знания
ОК01 ОК02 ОК04 ОК05 ОК06 ОК07 ОК09 ПК 2.1. ПК4.1 ПК4.4 ПК6.7	<ul style="list-style-type: none"> - проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней; - формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней; - рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией; - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить предварительную диагностику наследственных болезней; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии. 	<ul style="list-style-type: none"> - 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; - признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями; - цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. - правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;

2. ТИПОВЫЕ ТЕСТОВЫЕ ЗАДАНИЯ

В тестовых заданиях выберите только один правильный ответ.

1. Процесс, состоящий в образовании идентичных копий ДНК для передачи генетической информации в поколениях клеток и организмов называется

- а) репликацией
- б) транскрипцией
- в) трансляцией
- г) мутацией

2. Мономерами ДНК являются

- а) азотистые основания
- б) пептиды
- в) аминокислоты
- г) нуклеотиды

3. Репликация ДНК представляет собой процесс

- а) исправления повреждений в молекулах ДНК
- б) фиксации изменений в синтезируемой ДНК
- в) синтеза информационных РНК
- г) удвоения молекул ДНК в ходе клеточного цикла

4. Основными химическими связями, участвующими в формировании взаимодействия между комплементарными цепями ДНК, являются

- а) фосфодиэфирные
- б) водородные
- в) донорно-акцепторные
- г) полипептидные

5. Репликация ДНК происходит

- а) в ядре
- б) в цитоплазме
- в) на рибосомах
- г) в лизосомах

6. Врожденные пороки наиболее часто формируются в периоде развития

- а) перинатальном
- б) эмбриональном
- в) плодовом
- г) постнатальном

7. Основным способом деления эукариотических клеток, при котором сначала происходит удвоение, а затем равномерное распределение наследственного материала, является

- а) кроссинговер
- б) митоз
- в) митоз
- г) митоз

8. В интерфазе митоза происходит

- а) синтез белков
- б) конденсация хроматина
- в) синтез ДНК
- г) спирализация

9. Число хромосом в гамете человека

- а) тетраплоидное
- б) полиплоидное
- в) диплоидно
- г) гаплоидно

10. Хроматин представляет собой

- а) вещество хромосом, состоящее из ДНК, белков и РНК
- б) ДНК
- в) РНК
- г) негистоновые белки

11. Какие хромосомы имеют генетически идентичные плечи?

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

12. Организм, имеющий генотип AA, называется

- а) гомозигота по доминантному признаку
- б) гомозигота по рецессивному признаку
- в) гетерозигота
- г) гемизигота

13. Организм, имеющий генотип Aa, называется

- а) гомозигота по доминантному признаку
- б) гомозигота по рецессивному признаку
- в) гетерозигота
- г) гемизигота

14. Наука, изучающая закономерности наследственности и изменчивости организмов, называется

- а) экология
- б) биотехнология
- в) генетика
- г) генетик

15. У гибридов преобладающий признак называют

- а) мутацией
- б) промежуточным
- в) доминантным
- г) рецессивным

16. Под влиянием условий окружающей среды и генотипа формируется

- а) генетический код
- б) геном
- в) генотип
- г) фенотип

17. Генотип - это

- а) генетический код
- б) совокупность всех внешних и внутренних признаков организма
- в) совокупность всех генов организма
- г) совокупность всех хромосом организма

18. Аллельными называются

- а) разные взаимодействующие гены
- б) сцепленные гены
- в) различные состояния одного и того же гена, расположенные в одних и тех же локусах гомологичных хромосом
- г) повторяющиеся гены

19. Диплоидный набор хромосом соматической клетки организма - это

- а) генотип
- б) генофонд
- в) геном
- г) кариотип

20. Совокупность генов, содержащихся в гаплоидном наборе хромосом, - это

- а) генотип
- б) генофонд
- в) геном
- г) фенотип

21. Чистой линией называется

- а) потомство, не дающее разнообразия по изучаемому признаку
- б) разнообразное потомство, полученное от скрещивания разных особей
- в) пара родителей, отличающихся друг от друга одним признаком

г) особи одного вида.

22. Установите соответствие между видом генотипа и его характеристикой.

а) образуется два типа гамет б) наличие двух доминантных аллелей гена в) наличие доминантного и рецессивного аллелей гена г) образуется один тип гамет д) дает расщепление признаков у потомков	1) гетерозиготный 2) гомозиготный
---	--------------------------------------

23. Установите соответствие между особенностями и видами гамет.

а) крупная клетка, содержит запас питательных веществ б) подвижная клетка в) образуется в семенниках г) образуется в яичниках д) неподвижная	1) сперматозоид 2) яйцеклетка
--	----------------------------------

24. Установите соответствие между признаками и видами изменчивости.

а) изменяет генотип б) изменяет фенотип в) носит адаптивный характер г) носит случайный характер д) передается по наследству	1) модификационная 2) мутационная
--	--------------------------------------

25. Установите правильную последовательность этапов проведения моногибридного скрещивания.

- математическая обработка данных
- отбор чистых линий растений, дающих желтые и зеленые семена
- скрещивание растений гороха первого поколения с желтыми семенами
- выведение чистых линий растений гороха с разной окраской семян
- формулирование правил наследования признаков

26. Заполните пропуски в предложениях.

Г. Мендель, скрещивая растения, отличающиеся по (1 ...), установил следующие

закономерности: наследование признака определяется дискретными факторами - (2...). Если в потомстве проявляется признак только одного из родителей, то такой признак называется (3...). Признак второго родителя, проявляющийся не в каждом поколении, называется (4...).

**3. ЗАДАНИЯ ДЛЯ КОНТРОЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ
(ТЕМЫ РЕФЕРАТОВ, ПРЕЗЕНТАЦИЙ, ДОКЛАДОВ)**

Тема 1.1. Цитологические основы наследственности

- Химическая организация клетки.
- Организация биосинтеза в клетке.
- Регуляция клеточного цикла.

- Старение и гибель клеток.
- Роль митоза в формировании патологии организма.

Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код

- Открытие нуклеиновых кислот.
- Свойства нуклеиновых кислот.
- Биосинтез белка - основа реализации наследственной информации.
- Ген с позиций молекулярной биологии.
- Практическое применение молекулярной биологии.
- Молекулярные причины болезней обмена веществ.
- Родоначальник генетики Г. Мендель.
- Вторичное открытие законов Менделя.
- Сущность законов наследования признаков у человека.
- Типы наследования менделирующих признаков у человека.
- Аутомно-доминантное наследование.
- Аутомно-рецессивное наследование.
- Наследование, сцепленное с полом.
- Генотип и фенотип.
- Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.

Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека

- Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.
- Генеалогический метод, сущность и области его применения.
- Методика составления родословных и их анализ.
- Основные типы наследования признаков при: аутомно-доминантном, аутомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании.
- Близнецовый метод.
- Роль наследственности и среды в формировании признаков.
- Биохимический метод.
- Показания для проведения цитогенетических исследований.
- Молекулярно-генетические методы исследования.
- Использование дерматоглифики в различных областях знаний.
- Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина.
- Методы генетики соматических клеток.

Тема 5.1. Изменчивость и виды мутаций у организма

- Антропогенные факторы мутагенеза.
- Причины и сущность мутационной изменчивости.
- Мутагены и канцерогены.
- Фенокопии и генокопии.

- Виды мутаций.
- Эндо - и экзомутагены.

Тема 6.1. Хромосомные болезни.

Тема 6.2. Генные болезни.

- Наследственные болезни и их классификация.
- Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.
- Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.
- Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.
- Врожденные пороки развития.
- Мультифакториальные заболевания
- Классификация хромосомных болезней.
- Болезнь Дауна: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.
- Синдромы Эдвардса, Патау; клиника, цитогенетические варианты.
- Синдром Шерешевского-Тернера: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.
- Синдром Клайнфельтера: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.
- Синдром трисомии X: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.
- Синдром дисомии по Y- хромосоме.

Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование

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