



Федеральное государственное бюджетное
образовательное учреждение высшего образования
«Саратовский государственный медицинский
университет имени В. И. Разумовского»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

ПРИНЯТА

Ученым советом Института
Общественного здоровья, здравоохранения
И гуманитарных проблем медицины
протокол от 29 марта 2023 № 4
Председатель _____ А.С. Федонников

УТВЕРЖДАЮ

Директор Высшей школы управления
здоровьем и сестринского
образования _____ О.Ю.Алешкина
« 29 » марта 2023 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Медицинская генетика

(наименование учебной дисциплины)

Направление подготовки 34.03.01 Сестринское дело
Форма обучения очная
(очная, очно-заочная, заочная)
Срок освоения ОПОП 4 года
Кафедра общей биологии, фармакогнозии и ботаники

ОДОБРЕНА

на заседании учебно-методической
конференции кафедры от 03 марта 2023, пр. №3
Заведующая кафедрой _____ Н.А. Дурнова

СОГЛАСОВАНА

Заместитель _____ директора ДООД
Д.Ю. Нечухраная
«03 » марта 2023 г.

Рабочая программа учебной дисциплины «Медицинская генетика» разработана на основании учебного плана по направлению подготовки 34.03.01 «Сестринское дело», утвержденного Ученым Советом Университета, протокол от 28.02.2023г., №2; в соответствии с ФГОС ВО по направлению подготовки бакалавров 34.03.01 «Сестринское дело», утвержденный приказом Министерства образования и науки Российской Федерации «22» сентября 2017 г. № 971 (с изменениями № 1456 от 26.11.2020, № 208 от 27.02.2023)

1. ЦЕЛЬ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Цель: формирование общепрофессиональных компетенций по медицинской генетике, необходимых для осуществления профессиональной деятельности в соответствии с квалификационными требованиями, необходимыми в практической деятельности по специальности: Академическая медицинская сестра. Преподаватель.

Задачи: приобретение студентами знаний по медицинской генетике на основе принципов естественнонаучного мировоззрения, представляющими наибольший интерес для практического здравоохранения, для использования их в области образования и науки; здравоохранения; административно-управленческой и офисной деятельности;

- изучение закономерностей наследственности и изменчивости как причин возникновения наследственных болезней, характера их наследования в семьях и распространения в популяциях;

- изучение специфических процессов на молекулярном и клеточном уровнях, нарушение которых приводят к развитию врожденных пороков, наследственной патологии;

- изучение методов генетики человека для дифференциальной диагностики наследственных генных и хромосомных заболеваний (синдромов) и их фенотипов,

- овладение методами и принципами медико-генетического консультирования для профилактики наследственной патологии.

2. ПЕРЕЧЕНЬ ПЛАНИРУЕМЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ

Формируемые в процессе изучения учебной дисциплины компетенции

Наименование категории (группы) компетенций	Код и наименование компетенции (или ее части)
	1

Естественно-научные методы познания	ОПК-2 Способен решать профессиональные задачи с использованием основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов
ИД 2.1 Знает основные понятия и методы основных физико-химических, математических и иных естественно-научных процессов для решения профессиональных задач	
ИД 2.2 Умеет решать профессиональные задачи с использованием основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов	
ИД 2.3 Владеет методами применения физико-химических, математических и иных естественно-научных процессов для решения профессиональных задач	

3. МЕСТО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Учебная дисциплина «Медицинская генетика» Б1.Б.7 относится к блоку базовой части обязательных дисциплин учебного плана бакалавров по направлению подготовки 34.03.01 «Сестринское дело».

Материал дисциплины опирается на ранее приобретенные знания, формируемые у обучающихся при получении среднего (полного) общего или среднего профессионального образования по биологии.

4. ТРУДОЕМКОСТЬ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ И ВИДЫ КОНТАКТНОЙ РАБОТЫ

Вид работы	Всего часов	Кол-во часов в семестре		
		№ 1	№ 2	№ 3
1	2			3
Контактная работа (всего), в том числе:				
Аудиторная работа	44	44		
Лекции (Л)	12	12		
Практические занятия (ПЗ), Семинары (С)	32	32		
Лабораторные работы (ЛР)				
Внеаудиторная работа				
Самостоятельная работа обучающегося (СРО)	28	28		
Вид промежуточной аттестации	зачет (З)	3	3	
	экзамен (Э)			
ИТОГО: Общая трудоемкость	час.	72	72	
	ЗЕТ	2	2	

5. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

5.1 Разделы учебной дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении

№ п/п	Индекс компетенции	Наименование раздела учебной дисциплины	Содержание раздела
1	2	3	4
1	ОПК 2	Раздел 1. Молекулярные основы наследственности	ДНК — носитель генетической информации. Строение нуклеиновых кислот. Уровни структурной организации ДНК. Репликация ДНК. Репарация ДНК. Генетический код и его свойства. Ген — структурно-функциональная единица наследственности. Свойства гена. Экспрессия гена. Реакции матричного синтеза.
Раздел 2. Цитологические основы наследственности		Наследственный материал клеток человека. Хромосомы. Кариотип человека. Хромосомная теория наследственности. Сцепление генов. Генетические карты хромосом. Механизм преемственности наследственных свойств. Клеточный цикл и его периоды. Митоз — деление соматической клетки. Мейоз — деление созревания половых клеток. Нарушения расхождения хромосом в митозе и мейозе. Отличия гамет от соматических клеток человека. Место мейоза в гаметогенезе.	
Раздел 3. Биологические основы наследственности		Оплодотворение, ранние этапы эмбрионального развития человека. Гонадогенез. Генная регуляция формирования гонадного пола у человека. Формирование признаков пола в норме и при нарушении числа половых хромосом в кариотипе. Закономерности наследственности и изменчивости. Моногенное и полигенное наследование. Аллельные и неаллельные гены, виды их взаимодействия. Наследование групп крови системы АВО и Rh. Rh-конфликт. Изменчивость и её формы. Фенотипическая изменчивость — модификации, морфозы, фенкопии. Генотипическая изменчивость — комбинативная и мутационная. Мутации как этиологический фактор наследственной патологии.	
Раздел 4. Наследственность и патология		Наследственные болезни, их классификация. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом, половых хромосом. Болезни с наследственной предрасположенностью. Методы диагностики наследственных болезней человека: клинико-генеалогический, цитогенетические, биохимический и др. Медико-генетическое консультирование и виды профилактики.	

5.2 Разделы дисциплины, виды учебной деятельности и формы текущего контроля

№	№ семестра	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Виды деятельности (в часах)					Формы текущего контроля успеваемости
			Л	ЛР	ПЗ	СРО	всего	
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1	1	Раздел 1. Молекулярные основы наследственности	2		6	6	14	Устный опрос, решение задач по молекулярной генетике, тестирование
2	1	Раздел 2. Цитологические основы наследственности	4		8	6	18	Устный опрос, решение задач по цитологии, тестирование
3	2	Раздел 3. Биологические основы наследственности	4		10	6	20	Устный опрос, решение задач по общей генетике, тестирование
4	2	Раздел 4. Наследственность и патология	2		8	10	20	Решение ситуационных задач, тестирование, анализ родословных, кариотипический анализ, Реферат
ИТОГО:			12		32	28	72	

5.3 Название тем лекций с указанием количества часов

п/№	Название тем лекций учебной дисциплины	Объем по семестрам	
		1	2
1	2	3	4
1	Молекулярные основы наследственности	2	
2	Наследственный материал клеток человека	2	
3	Цитологические основы наследственности	2	
4	Генотип как система взаимодействующих генов	2	
5	Изменчивость. Мутации как этиологический фактор наследственной патологии	2	
6	Наследственность и патология	2	
	Итого	12	

5.4. Название тем практических занятий с указанием количества часов

п/ №	Название тем практических занятий учебной дисциплины	Объем по семестрам	
		1	2
1	2	3	4
	Раздел 1. Молекулярные основы наследственности		
1	Структурно-функциональная организация наследственного материала.	2	
2	Генетический код и его свойства.	2	
3	Ген — структурно-функциональная единица наследственности. Экспрессия гена.	2	
	Раздел 2. Цитологические основы наследственности		
4	Хромосомы. Кариотип человека.	2	
5	Митоз — деление соматических клеток. Мейоз — деление созревания половых клеток.	2	
6	Гаметогенез.	2	
7	Итоговое занятие	2	
	Раздел 3. Биологические основы наследственности		
8	Пренатальный период онтогенеза человека.	2	
9	Аллельные гены, виды их взаимодействия. Аутомное и сцепленное с полом наследование	2	
10	Неаллельные гены, виды их взаимодействия. Независимое наследование	2	
11	Сцепленное наследование	2	
12	Мутации как этиологический фактор наследственной патологии.	2	
	Раздел 4. Наследственность и патология		
13	Генные болезни. Клинико-генеалогический метод.	2	
14	Хромосомные болезни. Цитогенетический метод.	2	
15	Болезни с наследственной предрасположенностью. Особенности прогнозирования	2	
16	Итоговое занятие	2	
	Итого	32	

5.5. Лабораторный практикум не предусмотрен учебным планом

5.6. Самостоятельная работа обучающегося по дисциплине

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела	Виды СРО	Всего часов
1	2	3	4	5
1	1	Раздел 1. Молекулярные основы наследственности	Подготовка к практическим занятиям: изучение учебной литературы, работа с конспектом лекции, самоподготовка к тестированию, выполнение заданий внеаудиторной работы. Подготовка к текущему контролю.	7
2	1	Раздел 2. Цитологические основы наследственности	Подготовка к практическим занятиям: изучение учебной литературы, работа с конспектом лекции, самоподготовка к тестированию, выполнение заданий внеаудиторной работы. Подготовка к текущему контролю.	7
3	1	Раздел 3. Биологические основы наследственности	Подготовка к практическим занятиям: изучение учебной литературы, работа с конспектом лекции, самоподготовка к тестированию, выполнение заданий внеаудиторной работы. Подготовка к текущему контролю.	7
4	1	Раздел 4. Наследственность и патологии	Подготовка к практическим занятиям: изучение учебной литературы, работа с конспектом лекции, самоподготовка к тестированию, выполнение заданий внеаудиторной работы, анализ родословной, кариотипический анализ, подготовка и написание реферата. Подготовка к текущему контролю.	7
Итого				28

6. ПЕРЕЧЕНЬ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

1. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины
2. Оценочные материалы для проведения текущего контроля
3. Конспекты лекций по дисциплине

7. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине «Медицинская генетика» в полном объеме представлен в приложении 1.

Методические материалы, определяющие процедуру оценивания результатов освоения дисциплины «Медицинская генетика»

Оценка теоретического материала по дисциплине по балльно-рейтинговой системе

осуществляется согласно Положению о балльно-рейтинговой системе оценки академической успеваемости обучающихся, утвержденного 24.04.18, № 4.

Распределение баллов рейтинговой оценки

Форма промежуточной аттестации	Текущий контроль	Промежуточная аттестация	Сумма баллов
Зачет (итоговое тестирование)	90	10	100

Распределение баллов текущего контроля

	Лекционные занятия	Самостоятельная работа	Практические занятия	Итого
Максимальное количество баллов	6	24	60	90

Начисление баллов за тестирование

% выполнения задания	Балл по 10-балльной шкале
91-100	9,1-10,0
81-90	8,1-9,0
71-80	7,1-8,0
61-70	6,1-7,0
51-60	5,1-6,0
41-50	4,1-5,0
31-40	3,1-4,0
21-30	2,1-3,0
11-20	1,1-2,0
0-10	0-1

Оценочные материалы для проведения промежуточной аттестации представлены в приложении 1

8. ПЕРЕЧЕНЬ ОСНОВНОЙ И ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ, НЕОБХОДИМОЙ ДЛЯ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

8.1. Основная литература

Печатные источники:

№	Издания	Количество экземпляров в библиотеке
1	2	3

1	Биология : медицинская биология, генетика и паразитология : учебник / А. П. Пехов. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 655[1] с. (леч, пед, стом, мпд, ИСО)	600
2	Молекулярно-генетический уровень организации биологических систем: учеб. пособие / сост.: С. И. Белянина и др. - Саратов: Изд-во Саратов. мед. ун-та, 2014	597

Электронные источники

№	Издания
1	2
1	Медицинская генетика : учебник / Бочков Н.П. ; Асанов А.Ю., Жученко Н.А., Субботина Т.И., Филиппова М.Г., Филиппова Т.В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с. - Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html .
2	Ярыгин, В. Н. Биология. Т. 1. : учебник / Ярыгин В.Н. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 736 с. - Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474945.html .
3	Ярыгин, В. Н. Биология. Т. 2 : учебник / Ярыгин В.Н. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 560 с. - Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474952.html .
4	Биология: медицинская биология, генетика и паразитология : учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 656 с.- Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.html .

8.2. Дополнительная литература

Печатные источники:

№	Издания	Количество экземпляров в библиотеке
1	2	3
1	Молекулярно-генетический уровень организации биологических систем : [Текст] : учеб. пособие / [Н. А. Дурнова и др.]. - Саратов : Изд-во Саратов. мед. ун-та, 2014. - 82[2] с. : ил. - Библиогр.: с. 82. - ISBN Б. и. (603)	603
2	Клеточный уровень организации биологических систем [Текст] : учеб. пособие / [Н. А. Дурнова и др.]. - Саратов : Изд-во Саратов. мед. ун-та, 2013. - 107[1] с. : ил. - Библиогр.: с. 106. - ISBN Б. и. (144)	144
3	Онтогенетический уровень организации биологических систем [Текст] : размножение. Типы наследования признаков : учеб.-метод. пособие / [С. И. Белянина и др.]. - Саратов : Изд-во Саратов. гос. мед. ун-та, 2013. - 77 с. : ил. - Библиогр.: с. 77. - ISBN Б. и.	7
4	Онтогенетический уровень организации биологических систем[Текст] : размножение. Типы наследования признаков : учеб.-метод. пособие / [С. И. Белянина и др.]. - Саратов : Изд-во Саратов. мед. ун-та, 2014. - 77 с. : ил. - Библиогр.: с. 77. - ISBN Б. и.	9
5	Онтогенетический уровень организации биологических систем[Текст] : размножение. Типы наследования признаков : учеб.-метод. пособие / [С. И. Белянина и др.]. - Саратов : Изд-во Саратов. гос. мед. ун-та, 2015. - 77 с. - Библиогр.: с. 77. - ISBN Б. и.	7
6	Онтогенетический уровень организации биологических систем[Текст] : размножение. Типы наследования признаков : учеб.-метод. пособие / [С. И.	6

	Белянина и др.]. - Саратов : Изд-во Саратов. гос. мед. ун-та, 2016. - 77 с. - Библиогр.: с. 77. - ISBN Б. и.	
7	Онтогенетический уровень организации биологических систем[Текст] : (изменчивость. Методы изучения генетики человека) : учеб.-метод. пособие / [сост. Т. А. Андропова и др.]. - Саратов : Изд-во Саратов. мед. ун-та, 2013. - 61 с. : ил. - Библиогр.: с. 61. - ISBN Б. и.	9
8	Онтогенетический уровень организации биологических систем[Текст] : (изменчивость. Методы изучения генетики человека) : учеб.-метод. пособие / [сост. Т. А. Андропова и др.]. - Саратов : Изд-во Саратов. мед. ун-та, 2016. - 61 с. : ил. - Библиогр.: с. 61. - ISBN Б. и.	2
9	Индивидуальное развитие человека [Текст] : учеб. пособие / [Н. А. Дурнова и др.]. - Саратов : Изд-во Саратов. гос. мед. ун-та, 2017. - 39[1] с. - Библиогр.: с. 38. - ISBN Б. и.	7
10	Генетика и полиморфизм популяций человека [Текст] : учеб.-метод. пособие / [С. И. Белянина и др.]. - Саратов : Изд-во Саратов. гос. мед. ун-та, 2017. - 18[1] с. - Библиогр.: с. 17. - ISBN Б. и.	2

Электронные источники

№	Издания
1	2
1	Молекулярно-генетический уровень организации биологических систем [Электронный ресурс] : учеб. пособие [для студ.] / [Н. А. Дурнова и др.]. - Саратов : Изд-во Саратов. мед. ун-та, 2014. - эл. опт. диск (CD-ROM). - ISBN Б. и.
2	Клеточный уровень организации биологических систем [Электронный ресурс] : (клетка как целостная структура. Жизненный цикл клетки) : учеб. пособие / [Н. А. Дурнова и др.]. - Саратов : Изд-во Саратов. мед. ун-та, 2013. - эл. опт. диск (CD-ROM). - ISBN Б. и.
3	Онтогенетический уровень организации биологических систем [Электронный ресурс] : размножение. Типы наследования признаков: учебно-метод. пособие / [С. И. Белянина и др.]. - Саратов : Изд-во Саратов. гос. мед. ун-та, 2013. - эл. опт. диск (CD-ROM). - ISBN Б. и.

9. ПЕРЕЧЕНЬ РЕСУРСОВ ИНФОРМАЦИОННО-ТЕЛЕКОММУНИКАЦИОННОЙ СЕТИ «ИНТЕРНЕТ»

№ п/п	Сайты
1	http://studopedia.org/ Сайт-энциклопедия
2	http://www.medical-enc.ru/ Сайт Медицинская энциклопедия

10. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ

Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины представлены в приложении 2.

11. ИНФОРМАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ

Технологии, используемые при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при необходимости).

1. Адрес страницы кафедры: <http://www.sgmru.ru/info/str/depts/bfb/>

2. Доступ к электронно-библиотечным системам (ЭБС), сформированным на основании прямых договоров и государственных контрактов с правообладателями на 2022-2023 гг

1) ЭБС «Консультант студента» <http://www.studentlibrary.ru/> ООО «Политехресурс» Контракт № 797КС/11-2022/414 от 21.12.2022, срок доступа до 31.12.2023

2) ЭБС «Консультант врача» <http://www.rosmedlib.ru/> ООО «Высшая школа организации и управления здравоохранением - Комплексный медицинский консалтинг» Контракт № 762КВ/11-2022/413 от 21.12.2022, срок доступа до 31.12.2023

3) ЭБС IPRsmar <http://www.iprbookshop.ru/> ООО Компания «Ай Пи Ар Медиа» Лицензионный договор № 9193/22К/247 от 11.07.2022, срок доступа до 14.07.2023г.

4) Национальный цифровой ресурс «Рукопт» <http://www.rucont.lib.ru> ООО Центральный коллектор библиотек "БИБКОМ" Договор № 418 от 26.12.2022, срок доступа до 31.12.2023

Программное обеспечение:

Перечень лицензионного программного обеспечения	Реквизиты подтверждающего документа
Microsoft Windows	40751826, 41028339, 41097493, 41323901, 41474839, 45025528, 45980109, 46073926, 46188270, 47819639, 49415469, 49569637, 60186121, 60620959, 61029925, 61481323, 62041790, 64238801, 64238803, 64689895, 65454057, 65454061, 65646520, 69044252 – срок действия лицензий – бессрочно.
Microsoft Office	40751826, 41028339, 41097493, 41135313, 41135317, 41323901, 41474839, 41963848, 41993817, 44235762, 45035872, 45954400, 45980109, 46073926, 46188270, 47819639, 49415469, 49569637, 49569639, 49673030, 60186121, 60620959, 61029925, 61481323, 61970472, 62041790, 64238803, 64689898, 65454057 – срок действия лицензий – бессрочно.
Kaspersky Endpoint Security, Kaspersky Anti-Virus	№ лицензии 2В1Е-230301-122909-1-5885 с 2023-03-01 по 2024-03-10, количество объектов 3500.
CentOSLinux	Свободное программное обеспечение – срок действия лицензии – бессрочно
SlackwareLinux	Свободное программное обеспечение – срок действия лицензии – бессрочно
MoodleLMS	Свободное программное обеспечение – срок действия лицензии – бессрочно
DrupalCMS	Свободное программное обеспечение – срок действия лицензии – бессрочно

Разработчики:

Доцент кафедры

занимаемая должность

занимаемая должность



подпись

подпись

Ю.В. Белоногова

инициалы, фамилия

инициалы, фамилия