Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение



**«ЧЕЛЯБИНСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»**

**ПРОГРАММа**

**УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

Сестринское дело

Очно – заочная форма обучения

2017 – 2018 уч год

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) по специальностям среднего профессионального образования (далее – СПО) 34.02.01 Сестринское дело, входящей в состав укрупненной группы специальностей 34.00.00 Сестринское дело, направление подготовки  Здравоохранение и медицинские науки.

Организация-разработчик: Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение «Челябинский медицинский колледж».

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Согласовано**  на заседании ЦМК «Сестринское дело»  Председатель Шмаин И.Ш .................  Протокол № 10 от 19.06.2017 г. |  | **Утверждаю:**  Зам. директора по УВР  О.А. Замятина …………..  30.06. 2017 г. |

Разработчик:

Растопчина Н.Л.. – преподаватель общепрофессиональных дисциплин первой квалификационной категории.

Рекомендована Методическим Советом ГБПОУ Челябинского медицинского колледжа

Заключение Совета протокол №7 от 26 июня2017 г.

# **СОДЕРЖАНИЕ**

[1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ 4](#_Toc327287491)

[2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ 6](#_Toc327287492)

[3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ 15](#_Toc327287493)

[4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ 18](#_Toc327287494)

1. паспорт РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС по специальностям среднего профессионального образования (далее - СПО)

34.02.01 Сестринское дело, входящей в состав укрупненной группы специальностей 34.00.00 Сестринское дело, направление подготовки  Здравоохранение и медицинские науки.

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

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

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен уметь:

* проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
* проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
* проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен знать:

* биохимические и цитологические основы наследственности;
* закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
* методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
* основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
* основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
* цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

1.4. Количество часов на освоение программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 54 часа, в том числе:

обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 32 часов;

самостоятельной работы обучающегося 22 часов.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

|  |  |
| --- | --- |
| **Вид учебной работы** | ***Объем часов*** |
| **Максимальная учебная нагрузка (всего)** | 54 |
| **Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)** | 32 |
| в том числе: |  |
| лабораторные работы | - |
| практические занятия | 12 |
| контрольные работы | - |
| курсовая работа (проект) | - |
| **Самостоятельная работа обучающегося (всего)**  в том числе: | 22 |
| самостоятельная работа над курсовой работой (проектом) | - |
| изучение основной и дополнительной литературы;  работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями;  составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины;  подготовка реферативных сообщений; изучение и анализ микропрепаратов, кодовых таблиц, фотографий и рисунков;  выполнение учебно-исследовательской работы;  проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний. |  |
| Итоговая аттестация в форме зачета | |

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

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Наименование разделов и тем | Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа обучающихся | | | | | | | | | | Объем часов | Уровень освоения |
| **1** | **2** | | | | | | | | | | **3** | **4** |
| **Раздел 1.**  Введение.  Изучение цитологических и биохимических основ наследственности |  | | | | | | | | | |  |  |
| **Тема 1.1**  Введение. Цитологические основы наследственности | **Содержание учебного материала** | | | | | | | | | | 2 |
| 1 | | | | Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека. | | | | | | 3 |
| 2 | | | | Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. | | | | | | 1 |
| 3 | | | | Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. | | | | | | 3 |
| 4 | | | | История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. | | | | | | 2 |
| 5 | | | | Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. | | | | | | 1 |
| 6 | | | | Клеточное ядро, функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла.  Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. | | | | | | 3 |
| 7 | | | | Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. | | | | | | 3 |
| 8 | | | | Биологическая роль митоза и амитоза.  Роль атипических митозов в патологии человека. | | | | | | 3 |
| 9 | | | | Биологическое значение мейоза. | | | | | | 3 |
| 10 | | | | Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. | | | | | | 1 |
| **Лабораторные** | | | | | | | | | | **-** |  |
| **Практические занятия** | | | | | | | | | | **-** |
| **Контрольные работы** | | | | | | | | | | **-** |
|  | **Самостоятельная работа обучающегося** | | | | | | | | | | 2 |
|  | | | | | Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека.  Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и  мейоза.  Изучение основной и дополнительной литературы.  Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.  Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.  Подготовка реферативных сообщений. | | | | |
| **Тема 1.2**  Биохимические основы наследственности | **Содержание учебного материала** | | | | | | | | | | 2 |
| 1 | | | | Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. | | | | | | 1 |
| 2 | | | | Сохранение информации от поколения к поколению. | | | | | | 3 |
| 3 | | | | Гены и их структура. | | | | | | 3 |
| 4 | | | | Реализация генетической информации. | | | | | | 3 |
| 5 | | | | Генетический код и его свойства. | | | | | | 2 |
| **Лабораторные** | | | | | | | | | | **-** |  |
| **Практические занятия** | | | | | | | | | | **-** |
| **Контрольные работы** | | | | | | | | | |  |
| **Самостоятельная работа обучающегося** | | | | | | | | | | 2 |
|  | | | Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот.  Изучение основной и дополнительной литературы.  Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.  Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.  Подготовка реферативных сообщений. | | | | | | |
| **Раздел 2.**  Изучение закономерности наследования признаков |  | | | | | | | | | |  |
| **Тема 2.1**  Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.  Наследственные свойства крови | **Содержание учебного материала** | | | | | | | | | | 2 |
| 1 | | Сущность законов наследования признаков у человека. | | | | | | | | 3 |
| 2 | | Типы наследования менделирующих признаков у человека. | | | | | | | | 3 |
| 3 | | Генотип и фенотип. | | | | | | | | 3 |
| 4 | | Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. | | | | | | | | 2 |
| 5 | | Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. | | | | | | | | 2 |
| 6 | | Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.  Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с 1неправильно подобранной донорской кровью. | | | | | | | | 3 |
| 7 | | Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода. | | | | | | | |  | 2 |
| **Лабораторные** | | | | | | | | | | - |  |
| **Практические занятия** | | | | | | | | | | - |
| **Контрольные работы** | | | | | | | | | | - |
| **Самостоятельная работа обучающегося** | | | | | | | | | | 2 |
|  | | | Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное  скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе,  наследование признаков с неполной пенетрантностью.  Изучение основной и дополнительной литературы.  Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.  Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.  Подготовка реферативных сообщений. | | | | | | |
| **Тема 2.2**  Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека | **Содержание учебного материала** | | | | | | | | | | 2 |
| 1 | | Хромосомная теория Т.Моргана. | | | | | | | | 1 |
| 2 | | Сцепленные гены, кроссинговер. | | | | | | | | 2 |
| 3 | | Карты хромосом человека. | | | | | | | | 2 |
| **Лабораторные** | | | | | | | | | | - |  |
| **Практические занятия** | | | | | | | | | | - |
| **Контрольные работы** | | | | | | | | | | - |
| **Самостоятельная работа обучающегося** | | | | | | | | | | 2 |
|  | Изучение основной и дополнительной литературы.  Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.  Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.  Подготовка реферативных сообщений. Составление электронных презентаций по механизму наследования групп крови системы АВО и резус системы. | | | | | | | | |
| **Раздел 3.**  Изучение наследственности и изменчивости человека в норме и патологии |  | | | | | | | | | |  |
| **Тема 3.1**  Генеалогический метод. Близнецовый метод.  Биохимический метод | **Содержание учебного материала** | | | | | | | | | | 2 |
| 1 | | Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. | | | | | | | | 1 |
| 2 | | Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ.  Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании. | | | | | | | | 2 |
| 3 | | Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков | | | | | | | | 2 |
| 4 | | Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. | | | | | | | | 2 |
| **Лабораторные** | | | | | | | | | | - |  |
| **Практические занятия** | | | | | | | | | | - |
| **Контрольные работы** | | | | | | | | | | - |
| **Самостоятельная работа обучающегося** | | | | | | | | | | 2 |
|  | | | | | | | | Изучение основной и дополнительной литературы.  Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями  Составление электронных презентаций по заданной:  «Близнецовый метод»; «Генеалогический метод», «Биохимический метод»  Подготовка видеоматериала по теме занятия.  Составление родословных схем. | |
| **Тема 3.2**  Цитогенетический метод.  Дерматоглифический метод.  Популяционно-статистический метод.  Имунногенетический метод.  Методы пренатальной диагностики | **Содержание учебного материала** | | | | | | | | | | 2 |
| 1 | | Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом.  Методы экспресс-диагностики определения Х и Y хроматина. | | | | | | | | 1 |
|  |
| 2 | | Метод дерматоглифики. | | | | | | | | 2 |
| 3 | | Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). | | | | | | | | 2 |
| 4 | | Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. | | | | | | | | 2 |
| 5 | | Иммуногенетический метод. | | | | | | | | 2 |
| 6 | | Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина). | | | | | | | | 2 |
| **Лабораторные** | | | | | | | | | | - |  |
| **Практические занятия** | | | | | | | | | | 4 |
| 1 | | Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционностатис  тический метод. Иммунногенетический метод.  Методы пренатальной диагностики. | | | | | | | |
| **Контрольные работы** | | | | | | | | | | - |
| **Самостоятельная работа обучающегося** | | | | | | | | | | **3** |
|  | | | | | | | Изучение основной и дополнительной литературы.  Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.  Составление электронных презентаций по заданной теме: «Метод дерматоглифики»,  «Иммуногенетический метод», «Популяционно-статистический метод».  Подготовка реферативных сообщений по заданной теме. | | |
| **Раздел 4.**  Изучение видов изменчивости и видов мутаций у человека. Факторы мутагенеза. |  | | | | | | | | | |  |
| **Тема 4.1**  Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза | **Содержание учебного материала** | | | | | | | | | | 2 |
| 1 | Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. | | | | | | | | | 1 |
| 2 | Причины и сущность мутационной изменчивости.  Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). | | | | | | | | | 3 |
| 3 | Эндо - и экзомутагены. | | | | | | | | | 3 |
| 4 | Мутагенез, его виды. | | | | | | | | | 3 |
| 5 | Фенокопии и генокопии. | | | | | | | | | 3 |
| **Лабораторные** | | | | | | | | | | - |  |
| **Практические занятия** | | | | | | | | | | - |
| **Контрольные работы** | | | | | | | | | | - |
| Самостоятельная работа обучающегося | | | | | | | | | | 2 |
|  | | | | | Изучение основной и дополнительной литературы.  Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.  Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.  Подготовка реферативных сообщений. | | | | |
| **Раздел 5.**  Изучение взаимосвязи наследственности и патологии |  | | | | | | | | | |  |
| Тема 5.1  Хромосомные болезни | Содержание учебного материала | | | | | | | | | | 1 |
| 1 | | | | Наследственные болезни и их классификация | | | | | | 1 |
| 2 | | | | 1. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты.   Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии Х, синдром дисомии по Y- хромосоме. | | | | | | 2 |
| 3 | | | | Структурные аномалии хромосом. | | | | | | 2 |
| **Лабораторные** | | | | | | | | | | - |  |
| **Практические занятия** | | | | | | | | | | 2 |
| **1.** | | | | | | | | | Хромосомные болезни. |
| **Контрольные работы** | | | | | | | | | | - |
| Самостоятельная работа обучающегося | | | | | | | | | | 2 |
|  | | | | | Изучение основной и дополнительной литературы.  Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.  Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.  Подготовка реферативных сообщений. | | | | |
| **Тема 5.2**  Генные болезни | Содержание учебного материала | | | | | | | | | | 1 |
| 1 | | | | | | Причины генных заболеваний. | | | | 1 |
| 2 | | | | | | Аутосомно-доминантные заболевания. | | | | 2 |
| 3 | | | | | | Аутосомно-рецессивные заболевания. | | | | 3 |
| 4 | | | | | | Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. | | | | 3 |
| 5 | | | | | | У- сцепленные заболевания. | | | |  |
| **Лабораторные** | | | | | | | | | | - |  |
| **Практические занятия** | | | | | | | | | | 2 |
| 1 | | | | Генные болезни. | | | | | |
| **Контрольные работы** | | | | | | | | | | - |
| Самостоятельная работа обучающегося | | | | | | | | | | 1 |
|  | | | | | | | | Изучение основной и дополнительной литературы.  Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.  Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.  Подготовка реферативных сообщений. | |
| **Тема 5.3**  Наследственное предрасположение к болезням | Содержание учебного материала | | | | | | | | | | 1 |
| 1 | | | | | | Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. | | | | 1 |
| 2 | | | | | | Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. | | | | 2 |
| 3 | | | | | | Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. | | | | 2 |
| 4 | | | | | | Виды мультифакториальных признаков. | | | | 2 |
| 5 | | | | | | Изолированные врожденные пороки развития. | | | | 2 |
| 6 | | | | | | Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. | | | | 2 |
| 7 | | | | | | Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. | | | | 2 |
| 8 | | | | | | Методы изучения мультифакториальных заболеваний. | | | | 2 |
| **Лабораторные** | | | | | | | | | | - |  |
| **Практические занятия** | | | | | | | | | | - |
| **Контрольные работы** | | | | | | | | | | - |
| Самостоятельная работа обучающегося | | | | | | | | | | 1 |
|  | | | | | | | | Изучение основной и дополнительной литературы.  Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.  Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.  Подготовка реферативных сообщений. | |
| **Тема 5.4**  Диагностика наследственных заболеваний | **Содержание учебного материала** | | | | | | | | | | 1 |
| 1 | | | | | | Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. | | | | 1 |
| 2 | | | | | | Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. | | | | 2 |
| **Лабораторные** | | | | | | | | | | - |  |
| **Практические занятия** | | | | | | | | | | 2 |
| 1 | | | | | | Диагностика наследственных заболеваний | | | |
| **Контрольные работы** | | | | | | | | | | - |
| Самостоятельная работа обучающегося | | | | | | | | | | 1 |
|  | | | | | Изучение основной и дополнительной литературы.  Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.  Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.  Подготовка реферативных сообщений. | | | | |
| **Тема 5.5**  Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование | **Содержание учебного материала** | | | | | | | | | | 2 |
| 1 | | | | | | Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. | | | | 1 |
| 2 | | | | | | Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг. | | | | 2 |
| **Лабораторные** | | | | | | | | | | - |  |
| **Практические занятия** | | | | | | | | | | 2 |
| 1 | | | | | | Профилактика и лечение наследственных заболеваний | | | |
| 2. | | | | | | Медико-генетическое консультирование | | | |
| **Контрольные работы** | | | | | | | | | | - |
| Самостоятельная работа обучающегося | | | | | | | | | | 2 |
|  | | | | | | | | Изучение основной и дополнительной литературы  Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями  Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины  Подготовка реферативных сообщений  Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний | |
| **Тематика курсовой работы (проекта)** | | | | | | | | | | | - |
| **Самостоятельная работа обучающихся над курсовой работой (проектом)** | | | | | | | | | | | - |
| **Всего:** | | | | | | | | | | | **54** |

Для характеристики уровня освоения учебного материала используются следующие обозначения:

1. – ознакомительный (узнавание ранее изученных объектов, свойств);

2. – репродуктивный (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством)

3. – продуктивный (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач)

3. условия реализации УЧЕБНОЙ дисциплины

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета генетики человека с основами медицинской генетики, мастерских – нет, лабораторий – нет.

Оборудование учебного кабинета:

* мебель и стационарное учебное оборудование;
* хозяйственные предметы;
* учебно-наглядные пособия (плакаты, фотографии, фотоснимки, схемы, таблицы и др.);
* наборы слайдов «Хромосомные синдромы»;
* наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями;
* микроскопы;
* микропрепараты;
* информационный фонд (контролирующие программы, обучающие программы, электронные учебные пособия, кинофильмы);
* документация.

Технические средства обучения:

* компьютер с программным обеспечением;
* мобильный компьютерный класс;
* мультимедийный проектор;
* кодоскоп;
* видеомагнитофон;
* DVD-проигрыватель;
* видеокамера;
* фотоаппарат;
* микроскоп.

3.2. Информационное обеспечение обучения

**Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы**

Основные источники:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник /Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин. – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР - Медиа, 2014. – 192 с.: ил
2. Акуленко Л. В., Угаров И. В. Медицинская генетика – М.: ГЭОТАР – Медиа, 2011.
3. Гайнутдинов И.К. Рубан Э.Д. Медицинская генетика – Ростов-на-Дону, Феникс, 2009.

Интернет-ресурсы:

1. <http://fgou-vunmc.ru> ГОУ «ВУНМЦ РОСЗДРАВА» — Всероссийский учебно-научно-методический центр по непрерывному медицинскому и фармацевтическому образованию.
2. <http://mon.gov.ru> Министерство образования и науки Российской Федерации
3. <http://www.consultant.ru> Система «Консультант» - законодательство РФ: кодексы, законы, указы, постановления Правительства Российской Федерации, нормативные акты.
4. <http://www.crc.ru> Информационно-методический центр "Экспертиза" Федеральной службы по надзору в сфере защиты прав потребителей и благополучия человека (сокращенное название - ИМЦ "Экспертиза") - федеральное государственное учреждение здравоохранения Федеральной службы по надзору в сфере защиты прав потребителей и благополучия человека.
5. <http://www.garant.ru> Система «ГАРАНТ» - компьютерная правовая система, которая содержит нормативные документы, поддерживает их в актуальном состоянии и помогает использовать правовую информацию в интересах Вашего предприятия.
6. <http://www.mednet.ru> Федеральное государственное учреждение «Центральный научно-исследовательский институт организации и информатизации здравоохранения Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации» (ФГУ «ЦНИИОИЗ Минздравсоцразвития РФ»).
7. <http://www.minobr74.ru> Министерство образования и науки Челябинской области
8. <http://www.minzdravsoc.ru> Министерство здравоохранения и социального развития РФ.
9. <http://www.zdrav74.ru> Министерство здравоохранения Челябинской области.
10. http://www.medgenetics/ru/

Дополнительные источники:

1. Атлас по цитогенетике. – М.:Мир, 1988.
2. Бочков Н.П. Клиническая генетика – М.: ГЭОТАР – Медиа, 2006.
3. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: Мастерство, 2002.
4. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика (лекции и задачи). – Ростов-на- Дону: Феникс, 2002.
5. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами медицинской генетики.руководство для самоподготовки. – М.: АКАДЕМИЯ, 2006
6. Орехова В.А,.Лашковская П.А Шейбак М.П .«Медицинская генетика»,Минск. 1999г.
7. Приходченко Н.Н. , Шкурат Т.П. Генетика человека. – Ростов-на-Дону, 1998.
8. Сингер М.. Берг П. Гены и геном 1и 2 т. – М.: Мир, 1998.
9. Тейлор Д., Грин Н., Стаут У. Биология. – М.:Мир, 2002.

4.Контроль и оценка результатов освоения УЧЕБНОЙ Дисциплины

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

|  |  |
| --- | --- |
| **Результаты обучения**  **(освоенные умения, усвоенные знания)** | **Формы и методы контроля и оценки результатов обучения** |
| **Освоенные умения** | * экспертная оценка материалов и методов проведения опроса и учета пациентов с наследственной патологией; * проверка выполненной самостоятельной работы по решению клинико-ситуационных задач по наследственной патологии; * экспертная оценка исследовательской работы по определению групп крови системы АВО и резус системы; * экспертное наблюдение и оценка выполнения заданий на практических занятиях и зачете. |
| * проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; |
| * проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии | * экспертная оценка материалов и методов проведения бесед по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; * проверка выполненной самостоятельной работы по решению клинико-ситуационных задач по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; * экспертная оценка исследовательской работы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; |
| * проводить предварительную диагностику наследственных болезней. | * экспертной оценки владения методами предварительной диагностики наследственных болезней; * проверка выполненной самостоятельной работы по решению клинико-ситуационных задач по диагностике наследственных болезней; * экспертная оценка исследовательской работы по диагностике наследственных болезней; * экспертное наблюдение и оценка выполнения заданий на практических занятиях и зачете. |
| **Усвоенные знания:** |  |
| * Биохимические и цитологические основы наследственности | * оценка индивидуального собеседования, письменного опроса; тестового контроля с применением компьютерных технологий по основным разделам дисциплины:   биохимические и цитологические основы наследственности, закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов, наследственность и изменчивость человека в норме и патологии, виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза, наследственные заболевания, причины и механизмы возникновения, цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию   * анализ и оценка решения клинико-ситуационных задач;   заполнения понятийного словаря;   * экспертная оценка результатов самостоятельной подготовки рефератов, презентаций, заполнения схем, таблиц сравнительных характеристик, кроссвордов и др; * экспертная оценка выполнения исследовательской работы; * экспертное наблюдение и оценка на зачете. |
| * Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов |
| * Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии |
| * Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза |
| * Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения |
| * Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию |