

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по УМР

_____ Е.В. Коновалова

15 июня 2023 г., протокол УМС №5

МОДУЛЬ ОБЩЕПРОФЕССИОНАЛЬНЫХ ДИСЦИПЛИН

Генетика человека

рабочая программа дисциплины (модуля)

Закреплена за кафедрой **Морфологии и физиологии**

Учебный план s310502-Педиатр-23-1.plx
31.05.02 Педиатрия

Квалификация **Врач-педиатр**

Форма обучения **очная**

Общая трудоемкость **3 ЗЕТ**

Часов по учебному плану 108

в том числе:

аудиторные занятия 56

самостоятельная работа 52

Виды контроля в семестрах:

зачеты 2

Распределение часов дисциплины по семестрам

Семестр (<Курс>.<Семестр на курсе>)	2 (1.2)		Итого	
	Неделя 17 2/6			
Вид занятий	УП	РП	УП	РП
Лекции	16	16	16	16
Практические	40	40	40	40
Итого ауд.	56	56	56	56
Контактная работа	56	56	56	56
Сам. работа	52	52	52	52
Итого	108	108	108	108

Программу составил(и):

к. б. н., доцент, Солтыс Татьяна Викторовна

Рабочая программа дисциплины

Генетика человека

разработана в соответствии с ФГОС:

Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования - специалитет по специальности 31.05.02 Педиатрия (приказ Минобрнауки России от 12.08.2020 г. № 965)

составлена на основании учебного плана:

31.05.02 Педиатрия

утвержденного учебно-методическим советом вуза от 15.06.2023 протокол № 5.

Рабочая программа одобрена на заседании кафедры

Морфологии и физиологии

Зав. кафедрой д.м.н., профессор Столяров В.В.

1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ	
1.1	Цель: Сформировать у обучающихся представление о молекулярных и клеточных основах генетики, ее физиологических и онтогенетических аспектах, учении о наследственности и изменчивости в семьях и популяциях, эволюционной и экологической генетике.
1.2	Задачи. Обучающиеся за время прохождения курса должны овладеть:
1.3	знаниями в области генетики человека.
1.4	умениями решения генетических задач.
1.5	навыками цитогенетической, биохимической и пренатальной диагностики наследственных болезней, проведения профилактических мероприятий
1.6	выявление групп повышенного риска среди населения их профилактики и генотерапии.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП	
Цикл (раздел) ООП:	Б1.О.04
2.1	Требования к предварительной подготовке обучающегося:
2.1.1	Биология
2.2	Дисциплины и практики, для которых освоение данной дисциплины (модуля) необходимо как предшествующее:
2.2.1	Акушерство и гинекология
2.2.2	Неврология, медицинская генетика, нейрохирургия
2.2.3	Профилактика внутренних болезней

3. КОМПЕТЕНЦИИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)
ОПК-5.2: Демонстрирует знания строения клетки, фаз её деления, теоретических основ генетики, понимание вопросов биологии насекомых и гельминтов, их роли в этиологии болезней человека

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

3.1	Знать:
3.1.1	Законы генетики ее значение для медицины, закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии как основы понимания патогенеза и этиологии наследственных и мультифакториальных заболеваний человек.
3.1.2	Причины и условия возникновения генетических заболеваний, факторы влияния на здоровье детей и подростков.
3.2	Уметь:
3.2.1	Объяснить характер отклонений в ходе развития, которые могут привести к формированию вариантов аномалий и пороков;
3.2.2	Решать типовые задачи по темам: организация наследственного материала; регуляция экспрессии генов; цитоплазматическая наследственность; закономерности наследования; генетика популяций.
3.2.3	Анализировать родословные, делать прогноз развития наследственного заболевания у пробанда и его родственников.
3.2.4	Выделять семьи и группы лиц с повышенным риском развития того или иного заболевания с наследственным предрасположением.
3.2.5	Описывать морфологические изменения изучаемых макроскопических, микроскопических препаратов и электронограмм
3.2.6	Осуществлять комплекс мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья детей, включающих в
3.3	Владеть:
3.3.1	Методами изучения наследственности у человека (цитологический метод, генеалогический метод, близнецовый метод и т.д.).
3.3.2	Ранней диагностикой наследственных заболеваний человека.

4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Код занятия	Наименование разделов и тем /вид занятия/	Семестр / Курс	Часов	Компетенции	Литература	Примечание
	Раздел 1. Закономерности наследования					
1.1	История и значение генетики человека /Лек/	2	2	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л2.7 Э1 Э2 Э3 Э4	
1.2	Структура и функции генетического материала /Лек/	2	2	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.3 Л2.5 Л2.7 Э1 Э2 Э3 Э4	
1.3	Репликация ДНК и хромосом /Лек/	2	2	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.3 Л2.5 Л2.7 Э1 Э2 Э3 Э4	
1.4	Репарация ДНК. Молекулярные механизмы генетической рекомбинации /Лек/	2	2	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.3 Л2.5 Л2.7 Э1 Э2 Э3 Э4	
1.5	Регуляция генной активности /Лек/	2	2	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.3 Л2.5 Л2.7 Э1 Э2 Э3 Э4	
1.6	Менделизм (гибридологический метод, законы наследования признаков Г. Менделя, дискретность наследственности) /Пр/	2	2	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.3 Л2.5 Л2.7 Э1 Э2 Э3 Э4	
1.7	Хромосомная теория наследственности /Пр/	2	2	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.3 Л2.5 Л2.7 Э1 Э2 Э3 Э4	
1.8	Структура и функции генетического материала /Пр/	2	2	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.3 Л2.5 Л2.7 Э1 Э2 Э3 Э4	
1.9	Многоуровневая организация генома /Пр/	2	2	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.3 Л2.5 Л2.7 Э1 Э2 Э3 Э4	
1.10	Взаимодействие аллельных и неаллельных генов /Пр/	2	2	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.3 Л2.5 Л2.7 Э1 Э2 Э3 Э4	

1.11	Сцепление генов и кроссинговер. Генетика пола /Пр/	2	2	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.3 Л2.5 Л2.7 Э1 Э2 Э3 Э4	
1.12	Подготовка у устному опросу, тестам. Решение генетических задач /Ср/	2	13	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.3 Л2.5 Л2.7 Э1 Э2 Э3 Э4	
Раздел 2. Изменчивость						
2.1	Генотип и фенотип /Лек/	2	2	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.5 Л2.7 Э1 Э2 Э3 Э4	
2.2	Молекулярные механизмы мутагенеза /Лек/	2	2	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.5 Л2.7 Э4	
2.3	Вариация проявления наследственных признаков в индивидуальном развитии организмов. Модификация и норма реакции. /Пр/	2	2	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.5 Л2.7 Э1 Э2 Э3 Э4	
2.4	Теоретические основы мутационной изменчивости /Пр/	2	2	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.5 Л2.7 Э1 Э2 Э3 Э4	
2.5	Спонтанный мутационный процесс. Ингибиторы мутагенеза. Выявление мутагенов. /Пр/	2	2	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.5 Л2.7 Э1 Э2 Э3 Э4	
2.6	Нехромосомная наследственность /Пр/	2	2	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.5 Л2.7 Э1 Э2 Э3 Э4	
2.7	Подготовка у устному опросу, тестам. Решение генетических задач. Написание рефератов /Ср/	2	13	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.5 Л2.7 Э4	
Раздел 3. Генетические основы эволюции						
3.1	Генетика и онтогенез /Пр/	2	2	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.3 Л2.5 Л2.6 Л2.7 Э1 Э2 Э3 Э4	

3.2	Гены, контролирующие эмбриональную индукцию /Пр/	2	2	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.3 Л2.5 Л2.6 Л2.7 Э1 Э2 Э3 Э4
3.3	Генетические основы эволюции. Популяционная генетика /Пр/	2	2	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.3 Л2.5 Л2.6 Л2.7 Э1 Э2 Э3 Э4
3.4	Синтетическая теория эволюции. Генетика и проблемы эволюционной теории. Эволюция генома человека /Пр/	2	2	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.3 Л2.5 Л2.6 Л2.7 Э1 Э2 Э3 Э4
3.5	Подготовка у устному опросу, тестам. Решение генетических задач. Написание рефератов /Ср/	2	13	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.3 Л2.5 Л2.6 Л2.7 Э4
Раздел 4. Наследственные заболевания					
4.1	Наследственность и патология человека /Лек/	2	2	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.3 Л2.5 Л2.7Л3.1 Э1 Э2 Э3 Э4
4.2	Хромосомные аномалии и обусловленные ими синдромы /Пр/	2	2	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.3 Л2.5 Л2.7Л3.1 Э1 Э2 Э3 Э4
4.3	Моногенные болезни человека /Пр/	2	2	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.3 Л2.5 Л2.7Л3.1 Э1 Э2 Э3 Э4
4.4	Болезни с нетрадиционными типами наследования (заболевания, наследуемые сцепленно с полом, митохондриальные) /Пр/	2	2	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.3 Л2.5 Л2.7Л3.1 Э1 Э2 Э3 Э4
4.5	Болезни с нетрадиционными типами наследования (геномного импринтинга (БГИ), экспансии тринуклеотидных повторов (БЭТП), прионные болезни (ПБ)) /Пр/	2	1	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.3 Л2.5 Л2.7Л3.1 Э1 Э2 Э3 Э4

4.6	Общая характеристика и классификация наследственных болезней обмена (аминокислот (аминоацидопатии), углеводов) /Пр/	2	2	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.3 Л2.5 Л2.7Л3.1 Э1 Э2 Э3 Э4	
4.7	Наследственные болезни обмена (липидов, эритрона, лизосомные и пероксисомные) /Пр/	2	1	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.3 Л2.5 Л2.7Л3.1 Э1 Э2 Э3 Э4	
4.8	Генетика широко распространенных заболеваний. Профилактика наследственной патологии. Лечение наследственных болезней /Пр/	2	2	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.3 Л2.5 Л2.7Л3.1 Э1 Э2 Э3 Э4	
4.9	Подготовка у устному опросу, тестам. Написание рефератов /Ср/	2	13	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.3 Л2.5 Л2.7Л3.1 Э1 Э2 Э3 Э4	
4.10	Контр. раб. /Контр.раб./	2	0	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.5 Л2.6 Л2.7Л3.1 Э1 Э2 Э3 Э4	защита рефератов
4.11	Собеседование по зачетным вопросам /Зачёт/	2	0	ОПК-5.2	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.5 Л2.6 Л2.7Л3.1 Э1 Э2 Э3 Э4	собеседование по теоретическим вопросам, решение генетических задач

5. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

5.1. Оценочные материалы для текущего контроля и промежуточной аттестации

Представлены отдельным документом

5.2. Оценочные материалы для диагностического тестирования

Представлены отдельным документом

6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

6.1. Рекомендуемая литература

6.1.1. Основная литература

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л1.1	Алферова Г. А., Ткачева Г. А., Прилипко Н. И.	Генетика. Практикум: Учебное пособие для вузов	Москва: Юрайт, 2022, электронный ресурс	1

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л1.2	Алферова Г. А., Подгорнова Г. П., Кондаурова Т. И.	Генетика: Учебник для вузов	Москва: Юрайт, 2022, электронный ресурс	1
Л1.3	Осипова Л. А.	Генетика. В 2 ч. Часть 2: Учебное пособие для вузов	Москва: Юрайт, 2022, электронный ресурс	1
Л1.4	Борисова Т. Н., Чуваков Г. И.	Медицинская генетика: Учебное пособие для вузов	Москва: Юрайт, 2022, электронный ресурс	1
Л1.5	Осипова Л. А.	Генетика в 2 ч. Часть 1: Учебное пособие для вузов	Москва: Юрайт, 2022, электронный ресурс	1
Л1.6	Кургуз Р. В., Киселева Н. В.	Генетика человека с основами медицинской генетики: Учебное пособие	Санкт-Петербург: Лань, 2022, электронный ресурс	1
6.1.2. Дополнительная литература				
	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л2.1	Шевченко В. А., Топорнина Н. А., Стволинская Н. С.	Генетика человека: учебник для студентов высших учебных заведений	М.: Владос, 2004	30
Л2.2	Гончарова Р. И.	Геномная нестабильность и нарушение репарации ДНК как факторы наследственной и соматической патологии человека	Москва: "Издательский дом ""Белорусская наука""", 2015, электронный ресурс	1
Л2.3	Корочкин Л. И.	Биология индивидуального развития. Генетический аспект: Учебник	Москва: Московский государственный университет имени М.В. Ломоносова, 2002, электронный ресурс	1
Л2.4	Мутовин Г.Р.	Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: Гриф УМО по классическому университетскому образованию.	Moscow: ГЭОТАР- Медиа, 2010, электронный ресурс	1
Л2.5	Жимулёв И. Ф., Беляев Е. С., Акифьев А. П.	Общая и молекулярная генетика: Учебное пособие для вузов	Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2017, электронный ресурс	1
Л2.6	Белецкая Е. Я.	Генетика и эволюция: словарь-справочник	Омск: ОмГПУ, 2013, электронный ресурс	1
Л2.7	Васильева Е. Е.	Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: учебное пособие для спо	Санкт-Петербург: Лань, 2021, электронный ресурс	1
6.1.3. Методические разработки				
	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л3.1	Живогляд Р. Н., Солтыс Т. В.	Морфологическая характеристика врожденных уродств: учебно-методическое пособие	Сургут: Издательство СурГУ, 2007, электронный ресурс	1

6.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет"	
Э1	Центральная научная медицинская библиотека (ЦНМБ), http://www.scsml.rssi.ru
Э2	Научно-медицинская библиотека Сибирского государственного медицинского университета, http://medlib.tomsk.ru
Э3	FreeMedicalJournals, http://www.freemedicaljournals.com
Э4	BMN, http://www.bmn.com
6.3.1 Перечень программного обеспечения	
6.3.1.1	Операционная система Microsoft Windows, пакет прикладных программ Microsoft Office
6.3.2 Перечень информационных справочных систем	
6.3.2.1	Информационно-правовой портал Гарант.ру. http://www.garant.ru/
6.3.2.2	Справочно-правовая система Консультант плюс. http://www.consultant.ru

7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)	
7.1	Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа (лабораторных занятий), групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации оснащена: комплект специализированной учебной мебели, маркерная (меловая) доска, комплект переносного мультимедийного оборудования - компьютер, проектор, проекционный экран, компьютеры с возможностью выхода в Интернет и доступом в электронную информационно-образовательную среду. Обеспечен доступ к сети Интернет и в электронную информационную среду организации.