

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Косенок Сергей Михайлович
Должность: ректор
Дата подписания: 11.06.2024 09:11:02
Уникальный программный ключ:
e3a68f3eaa1e62674b54f4998099d3d6bfdcf836

Бюджетное учреждение высшего образования
Ханты-Мансийского автономного округа-Югры
"Сургутский государственный университет"

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по УМР

_____ Е.В. Коновалова

13 июня 2024г., протокол УМС №5

МОДУЛЬ ОБЩЕПРОФЕССИОНАЛЬНЫХ ДИСЦИПЛИН Генетика человека

рабочая программа дисциплины (модуля)

Закреплена за кафедрой **Морфологии и физиологии**

Учебный план s310502-Педиатр-24-1.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 64
самостоятельная работа 44

Виды контроля в семестрах:
зачеты 2

Распределение часов дисциплины по семестрам

| Семестр (<Курс>.<Семестр на курсе>) | 2 (1.2) | | Итого | |
|---|---------|-----|-------|-----|
| | 17 2/6 | | | |
| Неделя | уп | рп | уп | рп |
| Лекции | 16 | 16 | 16 | 16 |
| Практические | 48 | 48 | 48 | 48 |
| Итого ауд. | 64 | 64 | 64 | 64 |
| Контактная работа | 64 | 64 | 64 | 64 |
| Сам. работа | 44 | 44 | 44 | 44 |
| 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 13.06.2024 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 |

| 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 | Пропедевтика 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 |

| 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 | 4 | 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 | 4 | 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 | 11 | 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 устного опросу, тестам. Решение генетических задач. Написание рефератов /Ср/ | 2 | 11 | 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 | 11 | 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 | 4 | 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 | 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 | |
| 4.8 | 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 к устному опросу, тестам. Написание рефератов /Ср/ | 2 | 11 | 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 Л1.6 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.5 Л2.6 Л2.7 Л3.1 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 |
| 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. |
|-----|---|