

Компонент ОПОП 31.05.01 Лечебное дело
наименование ОПОП
Б1.0.30
шифр дисциплины

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Дисциплины Б1.0.30 Медицинская генетика

Разработчик:
Кривенко О.Г.
ФИО
зав. каф. клинической
медицины
должность
к. мед. н, доцент
ученая степень,
звание

Утверждено на заседании кафедры
Клиническая медицина
наименование кафедры
протокол № 16 от 27.02.2025 г.

Заведующий кафедрой Кривенко О.Г.
ФИО



подпись

Мурманск
2025

Пояснительная записка

Объем дисциплины 2 з. е.

- 1. Результаты обучения по дисциплине**, соотнесенные с индикаторами достижения компетенций, установленными образовательной программой

Компетенции	Индикаторы достижения компетенций	Результаты обучения по дисциплине (модулю)
<p>УК-9 Способен использовать базовые дефектологические знания в социальной и профессиональной сферах</p>	<p>ИД-1УК-9 Имеет базовое представление о нозологиях, связанных с ограниченными возможностями здоровья; ИД-3УК-9 Учитывает индивидуальные особенности лиц с ограниченными возможностями здоровья при осуществлении социальных и профессиональных контактов</p>	<p>Знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> -проявление фундаментальных свойств живых организмов – наследственности и изменчивости на всех уровнях организации живого; -современные представления о структуре гена, мутагенезе, мутагенных эффектах природных и антропогенных факторов; -практическое значение генетики для медицины и экологии; -генетические основы и методы селекции; - принципы генетической инженерии и ее использования в биотехнологии; - основы генетики популяций и эволюционной генетики; -принципы и методы генетического анализа. <p>Уметь:</p> <ul style="list-style-type: none"> -излагать и критически анализировать базовую информацию в области генетики; - применять методы математической статистики при анализе экспериментальных данных и решении задач в области генетики; - решать теоретические задачи по генетике.

		<p>Владеть:</p> <ul style="list-style-type: none"> - базовой терминологией в области генетики; - комплексом лабораторных и полевых методов в области генетики.
<p>ПК-2 Способен проводить обследования пациента с целью установления диагноза</p>	<p>ИД-1 ПК-2. Собирает жалобы, анамнез пациента, его полное физикальное обследование. ИД-2 ПК-2 Формулирует предварительный диагноз и составляет план лабораторных и инструментальных обследований пациента, направляет его на лабораторные и инструментальные обследования в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения) и стандартами оказания медицинской помощи ИД-3 ПК-2 . Учитывая данные обследования проводит дифференциальную диагностику заболевания, устанавливает диагноз в соответствии с МКБ, при необходимости направляет пациента для оказания специализированной медицинской помощи в стационар. ИД-4 ПК-2 Проводит необходимые виды обследования, анализирует их результаты, формулирует диагноз пациентам детского возраста;</p>	<p>Знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> - проявление фундаментальных свойств живых организмов – наследственности и изменчивости на всех уровнях организации живого; - современные представления о структуре гена, мутагенезе, мутагенных эффектах природных и антропогенных факторов; - практическое значение генетики для медицины и экологии; - генетические основы и методы селекции; - принципы генетической инженерии и ее использования в биотехнологии; - основы генетики популяций и эволюционной генетики; - принципы и методы генетического анализа. <p>Уметь:</p> <ul style="list-style-type: none"> - излагать и критически анализировать базовую информацию в области генетики; - применять методы математической статистики при анализе экспериментальных данных и решении задач в области генетики; - решать теоретические задачи по генетике. <p>Владеть:</p> <ul style="list-style-type: none"> - базовой терминологией в области генетики; - комплексом лабораторных и полевых методов в области генетики.

--	--	--

2. Содержание дисциплины

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела
1	2	3
1.	Введение. Предмет, задачи, методы, история развития. Место генетики среди биологических наук.	Предмет, основные этапы развития, методы генетики. Роль отечественных ученых в развитии генетики и селекции. Основные разделы современной генетики. Место генетики среди биологических наук, ее практическое значение
2.	Наследственность и изменчивость на всех уровнях организации живого.	Материальные основы наследственности. -ДНК – носитель наследственной информации. Строение и функции ДНК. Строение и функционирование хромосом. - Закономерности наследования признаков. <i>Менделизм – дискретность в наследовании признаков. Морганизм – хромосомная теория наследственности.</i> Наследование признаков, сцепленных с полом. - <i>Нехромосомное наследование.</i> Роль ядра и цитоплазмы в наследовании. Особенности нехромосомного наследования и методы его изучения. ---- -Генетика микроорганизмов. Эукариотные и прокариотные микроорганизмы, их строение и жизненные циклы. Генетические основы определения пола. Хромосомный механизм определения пола. -- -Изменчивость. Наследственная и ненаследственная изменчивость. Значение комбинативной и мутационной изменчивости в эволюции.
3.	Генная теория.	-Структура и функции гена. Развитие представлений о гене. Критерии аллелизма. Генетический материал в онтогенезе. -Преформизм и эпигенез. Роль клеточного ядра в развитии. Тотипотентность ядра соматической клетки.
4.	Мутагенез, природные и антропогенные мутагены.	Принципы классификации мутаций. Системные мутации. Гомеозисные мутации. Спонтанные и индуцированные мутации. Мутагены, их классификация. Супермутагены, антимутагены. Методы учета мутаций. <i>Генные (точковые) мутации.</i> Виды генных мутаций. Причины возникновения генных мутаций. Молекулярные механизмы мутагенеза. <i>Хромосомные перестройки.</i> Внутрихромосомные и межхромосомные перестройки. <i>Геномные мутации.</i> Полиплоидия.
5.	Генетические основы онтогенеза.	Современные методы молекулярной генетики, используемые в генной инженерии: получение генов, клонирование генов, создание геномных библиотек, скрининг банка генов, рестрикционное картирование, секвенирование ДНК и др.
6.	Генетическая инженерия, ее применение в биотехнологии, генетические основы селекции.	Возникновение и этапы развития генетики популяций. Учение В.Йогансена о популяциях и чистых линиях. Популяция и ее генетическая структура. Закон Харди- Вайнберга.
7.	Генетические основы эволюции.	Доказательства эволюции. Сравнительная молекулярная биология гена. Гомологичные гены, сходство их строения. Роль генных мутаций в эволюции гомологичных генов и белков.
8.	Методы генетического анализа, селекции.	Цели и задачи генетического анализа. Гибридологический метод как основа генетического анализа. Селекционный, цитогенетический, мутационный, генеалогический, фенотипический, молекулярно-генетический методы в генетическом анализе.

3. Перечень учебно-методического обеспечения дисциплины

- мультимедийные презентационные материалы по дисциплине представлены в

электронном курсе в ЭИОС МАУ;

- методические указания к выполнению практических занятий представлены в электронном курсе в ЭИОС МАУ;

- методические материалы для обучающихся по освоению дисциплины представлены на официальном сайте МАУ в разделе «Информация по образовательным программам, в том числе адаптированным».

4. Фонд оценочных средств по дисциплине

Является отдельным компонентом образовательной программы, разработан в форме отдельного документа, включает в себя:

- перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения дисциплины;

- задания текущего контроля;

- задания промежуточной аттестации;

- задания внутренней оценки качества образования.

5. Перечень основной и дополнительной учебной

1. Бочков Н.П., Клиническая генетика : учебник / Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-4628-7 - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970446287.html>. - Режим доступа : по подписке.

2. Общая генетика : практикум : [16+] / авт.-сост. М.В. Ульянова, В.Г. Дружинин, М.Б. Лавряшина ; Кемеровский государственный университет. – 2-е изд., перераб. и доп. – Кемерово : Кемеровский государственный университет, 2019. – 78 с. : ил., табл. – Режим доступа: по подписке. – URL: <https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=573818>. – Библиогр. в кн. – ISBN 978-5- 8353-2374-6. – Текст : электронный.

Дополнительная литература:

3. Акуленко Л.В., Медицинская генетика : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-3361-4 - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>. - Режим доступа : по подписке.

6. Профессиональные базы данных и информационные справочные системы

1) Государственная система правовой информации - официальный интернет-портал правовой информации- URL: <http://pravo.gov.ru>

2) Информационная система «Единое окно доступа к образовательным ресурсам»_- URL: <http://window.edu.ru>

3) Jaypeedigital (<https://www.jaypeedigital.com/home>) – онлайн-платформа медицинских ресурсов от издательства Jaypee Brothers Medical Publishers

Введение в работу с платформой (видео на английском): https://disk.yandex.ru/i/K3Q61Zerp_x5Kw

4) S Ebooks (Medical & Science) (<https://eduport-global.com/>) - электронная библиотека медицинской литературы от CBS Publishers & Distributors Pvt. Ltd.

5) Справочно-правовая система. Консультант Плюс - URL: <http://www.consultant.ru/>

6) Университетская библиотека онлайн <https://biblioclub.ru> Доступ предоставляется до 29 мая 2025 года

- 7) Электронно-библиотечная система «Лань» <https://e.lanbook.com/> (Доступ до 01 октября 2024 года).
- 8) ЭБС «Цифровой образовательный ресурс IPRsmart» <http://iprbookshop.ru/> (доступ с 20 апреля 2016 года до 19 апреля 2024 года).
- 9) ЭБС «Лань» — электронная библиотека лицензионной учебной и профессиональной литературы e.lanbook.com
- 10) ЭБС «Консультант студента» <https://www.studentlibrary.ru/>

7. Перечень лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения, в том числе отечественного производства

7.1. Лицензионное программное обеспечение отечественного производства:

- Kaspersky Anti-Virus

7.2. Лицензионное программное обеспечение зарубежного производства:

- MS Office
- Windows 7 Professional
- Windows 10

7.3. Свободно распространяемое программное обеспечение отечественного производства:

- 7Zip

7.4. Свободно распространяемое программное обеспечение зарубежного производства:

- Adobe Reader
- Mozilla FireFox
- LibreOffice.org

8. Обеспечение освоения дисциплины лиц с инвалидностью и ОВЗ

Обучающиеся из числа инвалидов и лиц с ОВЗ обеспечиваются печатными и (или) электронными образовательными ресурсами в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья.

9. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

В образовательном процессе используются:

- учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, курсового проектирования (выполнения курсовых работ), групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации. Кабинет для дебрифинга (учебная мебель, ПК, оборудование для демонстрации презентаций, учебно-наглядные пособия, обеспечивающие тематические иллюстрации, соответствующие разделам рабочей учебной программы дисциплины);
- центральная многофункциональная лаборатория, помещение клинических исследований биоматериала с оборудованием: микроскопы «MICROS», центрифуги медицинские серии CM, анализатор гематологический XS, анализатор иммунохимический электрохемилюминисцентный Cobas e 411, анализатор гемостаза CA-1500, анализатор электролитов модель 9180, анализаторы глюкозы и лактата BIOSEN;
- лаборатория гистологии с оборудованием: микротом санный; посуда и инструментарий для гистологической обработки тканей; микроскопы; гистологические микропрепараты тканей человека и животных, эмбрионов на различных стадиях развития; комплекты микрофотографий; цифровые микропрепараты;

цифровые микроскопы; ноутбук, переносное демонстрационное оборудование для презентаций;

- лаборатория биохимии с оборудованием: лабораторная мебель; фотоэлектроколориметр «КФК-3»; кондуктометр инверсионный; весы лабораторные; муфельная печь; деионизатор воды; цифровой датчик мутности; цифровой датчик этанола; камера для электрофореза; микродозаторы переменного объема; штативы с бюретками; магнитная мешалка; плитки; водяные бани; рН-метр; химическая посуда и мелкий инструментарий для проведения реакций; термостат; вытяжной шкаф;

- лаборатория микробиологии и вирусологии с оборудованием: учебная мебель; лабораторная мебель; термостат; чашки Петри; питательные среды; химические реактивы и мелкий инструментарий для культивирования микроорганизмов и приготовления микропрепаратов; микроскопы; ламинар-бокс с функцией стерилизации; вытяжной шкаф;

- помещения для самостоятельной работы (оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду университета);

- помещения для хранения и профилактического обслуживания учебного оборудования.

10. Распределение трудоемкости по видам учебной деятельности

Таблица 1 - Распределение трудоемкости

Вид учебной деятельности	Распределение трудоемкости дисциплины (модуля) по формам обучения					
	Очная					
	Курс/семестр	Курс/семестр	Курс/семестр	Всего часов	Курс/семестр	Всего часов
	2/4					
Лекции	16			16		
Практические занятия	32			32		
Самостоятельная работа	24			24		
Подготовка к промежуточной аттестации	-			-		
Всего часов по дисциплине	72			72		
/ из них в форме практической подготовки	32			32		

Формы промежуточной аттестации и текущего контроля

Зачет	+					
-------	---	--	--	--	--	--

Перечень практических занятий по формам обучения

№ п/п	Темы практических занятий
1	Введение. Предмет, задачи, методы, история развития. Место генетики среди

	биологических наук 2
1	Наследственность и изменчивость на всех уровнях организации живого.
2	Генная теория
3	Мутагенез, природные и антропогенные мутагены.
4	Генетические основы онтогенеза.
5	Генетическая инженерия, ее применение в биотехнологии, генетические основы селекции.
7	Генетические основы эволюции.
8	Методы генетического анализа, селекции.