



## **МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ АЛТАЙСКОГО КРАЯ**

**Краевое государственное бюджетное профессиональное  
образовательное учреждение  
«Алтайский институт развития медицинского образования»**

### **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**

**«ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики»**

Одобрено на заседании педагогического  
совета:

протокол № 9 от 09.06.2025

Утверждено приказом КГБПОУ ББМК:

приказ № 125-кп от 16.06.2025

Барнаул, 2025

Программа общей профессиональной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.01 Лечебное дело , утвержденного приказом Министерства просвещения Российской Федерации от 04.07.2022 № 526 и примерной образовательной программы.

Рассмотрено на заседании кафедры  
общепрофессиональных дисциплин

протокол № 7 от 05.03.2025

Председатель ЦК:  
Тезов А.А.

---

Одобрено на заседании  
методического совета КГБПОУ  
ББМК

протокол №5 от 16.04.2025

Организация-разработчик: КГБПОУ «Барнаульский базовый медицинский колледж».

Разработчики:  
Жавинина Е.Г., преподаватель

## Содержание

<b>1. Общая характеристика рабочей программы дисциплины</b>	<b>4</b>
<b>1.1. Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы</b>	<b>4</b>
<b>1.2. Планируемые результаты освоения дисциплины</b>	<b>4</b>
<b>1.3. Обоснование часов вариативной части дисциплины</b>	<b>9</b>
<b>2. Структура и содержание дисциплины</b>	<b>9</b>
<b>2.1. Трудоемкость освоения дисциплины</b>	<b>9</b>
<b>2.2. Содержание дисциплины</b>	<b>10</b>
<b>3. Условия реализации дисциплины</b>	<b>16</b>
<b>3.1. Материально-техническое обеспечение</b>	<b>16</b>
<b>3.2. Учебно-методическое обеспечение</b>	<b>16</b>
<b>4. Контроль и оценка освоения дисциплины</b>	<b>17</b>

## **1. Общая характеристика рабочей программы дисциплины «ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики»**

### **1.1. Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы**

Цель дисциплины «ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики»: формирование системных знаний, умений и навыков по вопросам основ генетики человека; изучение и выявление роли наследственности в патологии человека, закономерностей передачи от поколения к поколению наследственных болезней позволяет разрабатывать методы диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии, включая болезни с наследственной предрасположенностью.

Дисциплина «ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики» включена в обязательную часть общепрофессионального цикла образовательной программы по специальности 31.02.01. Лечебное дело.

### **1.2. Планируемые результаты освоения дисциплины**

Результаты освоения дисциплины соотносятся с планируемыми результатами освоения образовательной программы, представленными в матрице компетенций выпускника (п. 4.3 ПОП-П).

В результате освоения дисциплины обучающийся должен:

<b>Код ПК, ОК</b>	<b>Уметь</b>	<b>Знать</b>	<b>Владеть навыками</b>
ОК.01	распознавать задачу и/или проблему в профессиональном и/или социальном контексте; анализировать задачу и/или проблему и выделять её составные части; определять этапы решения задачи; выявлять и эффективно искать информацию, необходимую для решения задачи и/или проблемы; составлять план действия; определять необходимые ресурсы; владеть актуальными методами работы в профессиональной и смежных сферах; реализовывать составленный план; оценивать результат и последствия своих действий (самостоятельно или с помощью наставника)	актуальный профессиональный и социальный контекст, в котором приходится работать и жить; основные источники информации и ресурсы для решения задач и проблем в профессиональном и/или социальном контексте; алгоритмы выполнения работ в профессиональной и смежных областях; методы работы в профессиональной и смежных сферах; структуру плана для решения задач; порядок оценки результатов решения задач профессиональной деятельности	
ОК.02	определять задачи для поиска информации; определять необходимые источники информации;	номенклатура информационных источников, применяемых в профессиональной	

	<p>планировать процесс поиска; структурировать получаемую информацию; выделять наиболее значимое в перечне информации; оценивать практическую значимость результатов поиска; оформлять результаты поиска, применять средства информационных технологий для решения профессиональных задач; использовать современное программное обеспечение; использовать различные цифровые средства для решения профессиональных задач.</p>	<p>деятельности; приемы структурирования информации; формат оформления результатов поиска информации, современные средства и устройства информатизации; порядок их применения и программное обеспечение в профессиональной деятельности в том числе с использованием цифровых средств.</p>	
ОК.03	<p>определять актуальность нормативно-правовой документации в профессиональной деятельности; применять современную научную профессиональную терминологию; определять и выстраивать траектории профессионального развития и самообразования;</p>	<p>содержание актуальной нормативно-правовой документации; современная научная и профессиональная терминология; возможные траектории профессионального развития и самообразования;</p>	
ОК.04	<p>организовывать работу коллектива и команды; взаимодействовать с коллегами, руководством, клиентами в ходе профессиональной деятельности</p>	<p>психологические основы деятельности коллектива, психологические особенности личности; основы проектной деятельности</p>	
ОК.05	<p>грамотно излагать свои мысли и оформлять документы по профессиональной тематике на государственном языке, проявлять толерантность в рабочем коллективе</p>	<p>особенности социального и культурного контекста; правила оформления документов и построения устных сообщений</p>	
ОК.06	<p>описывать значимость своей специальности 31.02.01. Лечебное дело; применять стандарты антикоррупционного поведения</p>	<p>сущность гражданско-патриотической позиции, общечеловеческих ценностей; значимость профессиональной деятельности по специальности 31.02.01. Лечебное дело; стандарты</p>	

		антикоррупционного поведения и последствия его нарушения	
ОК.07	соблюдать нормы экологической безопасности; Определять направления ресурсосбережения в рамках профессиональной деятельности по специальности 31.02.01. Лечебное дело осуществлять работу с соблюдением принципов бережливого производства; организовывать профессиональную деятельность с учетом знаний об изменении климатических условий региона.	правила экологической безопасности при ведении профессиональной деятельности; основные ресурсы, задействованные в профессиональной деятельности; пути обеспечения ресурсосбережения; принципы бережливого производства; основные направления изменения климатических условий региона.	
ОК.09	понимать общий смысл четко произнесенных высказываний на известные темы (профессиональные и бытовые), понимать тексты на базовые профессиональные темы; участвовать в диалогах на знакомые общие и профессиональные темы; строить простые высказывания о себе и о своей профессиональной деятельности; кратко обосновывать и объяснять свои действия (текущие и планируемые); писать простые связные сообщения на знакомые или интересующие профессиональные темы	правила построения простых и сложных предложений на профессиональные темы; основные общеупотребительные глаголы (бытовая и профессиональная лексика); лексический минимум, относящийся к описанию предметов, средств и процессов профессиональной деятельности;	
ПК 2.1	осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания у пациентов (их законных представителей); интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов (их законных представителей); проводить осмотр беременных женщин и	клиническое значение и методику сбора жалоб и анамнеза у пациентов или их законных представителей; клиническое значение основных методов лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья,	проведения осмотра беременных женщин в случае физиологически протекающей беременности и направления на пренатальный скрининг для формирования

	<p>направлять на пренатальный скрининг в случае физиологически протекающей беременности для формирования групп риска по хромосомным нарушениям и врожденным аномалиям (порокам развития) у плода;</p> <p>проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p> <p>рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;</p>	<p>медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов;</p> <p>биохимические и цитологические основы наследственности; закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</p> <p>методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</p> <p>основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</p> <p>основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</p> <p>признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;</p> <p>цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</p>	<p>групп риска по хромосомным нарушениям и врожденным аномалиям (порокам развития) у плода;</p>
ПК 4.1	<p>проводить санитарно-просветительную работу на уровне семьи, организованного коллектива о целях и задачах, объеме и порядке прохождения диспансеризации, профилактического медицинского осмотра, в том числе несовершеннолетних в образовательных организациях;</p> <p>проводить индивидуальное и групповое профилактическое консультирование;</p>	<p>диагностические критерии факторов риска заболеваний и (или) состояний, повышающих вероятность развития хронических неинфекционных заболеваний, с учетом возрастных особенностей;</p> <p>правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;</p> <p>порядок проведения диспансерного наблюдения,</p>	<p>выполнения работы по организации и проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации населения, прикрепленного к фельдшерскому участку;</p> <p>проведения динамического наблюдения беременных женщин,</p>

	<p>проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить предварительную диагностику наследственных болезней; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</p>	<p>профилактических, лечебных, реабилитационных и оздоровительных мероприятий с учетом факторов риска развития неинфекционных заболеваний, диагностические критерии факторов риска;</p>	<p>новорожденных, грудных детей, детей старшего возраста; диспансерного наблюдения женщин в период физиологически протекающей беременности с целью предупреждения прерывания беременности (при отсутствии медицинских и социальных показаний) и с целью ее сохранения, профилактики и ранней диагностики возможных осложнений беременности, родов, послеродового периода и патологии новорожденных.</p>
ПК 5.1	<p>распознавать состояния, представляющие угрозу жизни, включая состояние клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания), состояния при осложнениях беременности, угрожающих жизни женщины, требующие оказания медицинской помощи в экстренной форме.</p>	<p>клинические признаки состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме; клиническая картина при осложнениях беременности, угрожающая жизни женщины;</p>	<p>распознавания состояний, представляющих угрозу жизни, включая состояние клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания), состояния при осложнениях беременности, угрожающих жизни женщины, требующих</p>



			оказания медицинской помощи в экстренной форме;
ПК 6.7	применять в работе информационные системы в сфере здравоохранения и информационно-телекоммуникационную сеть "Интернет".	порядок работы в и информационных системах в сфере здравоохранения и информационно-телекоммуникационной сети "Интернет"; методы защиты информации при работе в информационно-телекоммуникационной сети "Интернет".	применения информационных систем в сфере здравоохранения и информационно-телекоммуникационной сети «Интернет».

### 1.3. Обоснование часов вариативной части дисциплины

№ п/п	Дополнительные знания, умения, навыки	№, наименование темы	Объем часов	Обоснование включения в рабочую программу
Часы вариативной части не предусмотрены учебным планом				

## 2. Структура и содержание дисциплины

### 2.1. Трудоемкость освоения дисциплины

Наименование составных частей дисциплины	Объем в часах	В т.ч. в форме практ. подготовки
Учебные занятия, в том числе:	<b>36</b>	<b>28</b>
теоретические занятия	8	-
лабораторные и практические занятия	28	28
Самостоятельная работа	-	-
Промежуточная аттестация	-	-
<b>Всего</b>	<b>36</b>	<b>28</b>

## 2.2. Содержание дисциплины

### 2.2.1. Тематический план ОП.03 Генетика с основами медицинской генетики

#### Теоретические занятия

Семестр	№ занятия п/п	№ и наименование темы занятия	Количество часов	
			аудиторных	самостоятельной работы
1	1	Тема 1.1 Введение. Цитологические основы наследственности	1	-
		Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.	1	-
	2	Тема 3.1 Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.	1	-
		Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека.	1	-
	3	Тема 5.1 Изменчивость и виды мутаций у организма.	1	-
		Тема 6.1. Хромосомные болезни	1	-
	4	Тема 6.2. Генные болезни Мульти-факториальные болезни.	1	-
		Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование	1	-
Всего			8	-

#### Практические занятия

Семестр	№ занятия п/п	№ и наименование темы занятия	Количество часов	
			аудиторных	самостоятельной работы
<b>1</b>	1-2	Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности	4	-
	3-4	Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.	4	-
	5-6	Тема 3.1 Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов.	4	-

		Сцепленное с полом наследование.		
	7-8	Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека.	4	-
	9-10	Тема 6.1. Хромосомные болезни	4	-
	11-12	Тема 6.2. Генные болезни Мульти-факториальные болезни.	4	-
	13-14	Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование	4	-
<b>Всего</b>			<b>28</b>	<b>-</b>

### 2.2.2. Содержание учебного материала, практических и лабораторных занятий дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем, ак. ч. / в том числе в форме практической подготовки, ак. ч.	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
<b>Раздел 1. Цитологические основы наследственности</b>		<b>5/4</b>	
<b>Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности</b>	<b>Содержание</b>	1/0	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09
	Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. История развития медицинской генетики, основные достижения и проблемы генетики. Задачи и основные принципы медицинской генетики. Уровни организации генетического материала. Кариотип. Хромосомы: строение, классификация и типы хромосом человека.		
	<b>В том числе практических и лабораторных занятий</b>	<b>0/4</b>	
	<b>Практические занятия №1-2</b> Цитологические основы наследственности. Внутриклеточные структуры – носители наследственной информации: ядро, митохондрии. Уровни упаковки генетического материала. Особенности хромосомного набора	0/4	

	человека (количество, формы, размеры, хромосом), отличие мужского кариотипа от женского. Половые хромосомы. Тельце Барра. Дифференциальная окраска хромосом, эухроматин, гетерохроматин. Способы деления эукариотических клеток: митоз, мейоз и amitoz. Сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации. Гаметогенез: овогенез, сперматогенез. Строение половых клеток.		
<b>Раздел 2. Биохимические основы наследственности</b>		<b>5/4</b>	
<b>Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.</b>	<b>Содержание</b>	<b>1/0</b>	OK 01 OK 02 OK 04 OK 05 OK 09
	Нуклеиновые кислоты. История открытия, виды нуклеиновых кислот. ДНК, строение, функции, свойства. модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. Строение и функции РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке. Ген, строение и свойства. Генетический код, его свойства.	1/0	
	<b>В том числе практических и лабораторных занятий</b>	<b>0/4</b>	
	<b>Практические занятия №3-4</b> Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код. Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. Сравнение ДНК и РНК. Строение гена: интрон, экзон. Экспрессия генов. Механизм кодирования наследственной информации. Генетический код, его свойства. Работа с таблицей генетического кода. Этапы биосинтеза белка. Транскрипция. Трансляция. Решение задач, моделирующих принцип кодирования наследственной информации. Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК.	0/4	
<b>Раздел 3. Закономерности наследования признаков</b>		<b>5/4</b>	
<b>Тема 3.1 Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.</b>	<b>Содержание</b>	1/0	OK 01 OK 02 OK 04 OK 05 OK 09 ПК 2.1
	Моногибридное и дигибридное скрещивание, законы Г. Менделя. Типы наследования признаков у человека. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Хромосомная теория наследственности Т.Моргана. Сцепленное с полом наследование.		
	<b>В том числе практических и лабораторных занятий</b>	<b>0/4</b>	
	<b>Практические занятия №5-6</b> Моно-гибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.	0/4	

	<p>Выполнение практикоориентированных задач для понимания механизмов возникновения наследственных патологий по темам: Моногибридное скрещивание с полным и неполным доминированием.</p> <p>Дигибридное скрещивание с полным доминированием. Наследование групп крови и резус-фактора. Законы сцепленного наследования. Хромосомной теории наследственности. Наследование, сцепленное с полом.</p> <p>Анализ задач, моделирующих моно-дигибридное скрещивание, наследование групп крови, резус-фактора, сцепленное наследование.</p>		
<b>Раздел 4. Методы изучения наследственности человека</b>		<b>5/4</b>	
<b>Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека.</b>	<b>Содержание</b>	1/0	ОК 01 ОК 02 ОК 03 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 2.1 ПК 4.1.
	<p>Цитогенетический метод. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Клинико-генеалогический метод. Области применения клинико-генеалогического метода.</p> <p>Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод. Методы пренатальной диагностики.</p>		
	<b>В том числе практических и лабораторных занятий</b>	<b>0/4</b>	
	<p><b>Практические занятия №7-8</b></p> <p>Методы изучения наследственности человека. Изучение методов с целью проведения бесед по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</p> <p>Клинико-генеалогический метод, его применение для выявления наследственных заболеваний. Методика составления родословных и их генетический анализ.</p> <p>Определение типа наследования заболевания (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, сцепленный с Y-хромосомой, сцепленный с X-доминантный, сцепленный с X-рецессивный). Определение возможных генотипов членов рода</p> <p>Сравнительный анализ «Методов изучения наследственности человека»</p>	0/4	
<b>Раздел 5. Наследственность и среда</b>		<b>1/0</b>	
<b>Тема 5.1 Изменчивость и виды мутаций у организма.</b>	<b>Содержание</b>	1/0	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 06
	<p>Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость.</p> <p>Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Мутации.</p>		

	Комбинативная изменчивость. Мутационная изменчивость. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды. Классификации мутаций: по месту возникновения, по действию на организм, по изменению наследственного материала.		ОК 07
<b>Раздел 6. Наследственность и патология</b>		<b>10/8</b>	
<b>Тема 6.1. Хромосомные болезни</b>	<b>Содержание</b>	<b>5/4</b>	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 07 ОК 09 ПК 2.1 ПК 4.1 ПК 6.7
	Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни, общая характеристика. Количественные и структурные аномалии аутосом. Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау – клиника, цитогенетические варианты, диагностика, профилактика. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера).	1/0	
	<b>В том числе практических и лабораторных занятий</b>	<b>0/4</b>	
	<b>Практические занятия №9-10</b> Хромосомные болезни. Механизм образования хромосомных болезней. Современная дородовая диагностика хромосомных отклонений. Составление этапов консультирования по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии: Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: а) трисомии и моносомии аутосом. Изучение наследственной патологии: синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера и др. Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: трисомии и моносомии половых хромосом. Аномальные фенотипы и клинические проявления хромосомных заболеваний по фотографиям больных.	0/4	
<b>Тема 6.2. Генные болезни Мульти- факториальные болезни.</b>	<b>Содержание</b>	<b>5/4</b>	ОК 01 ОК 02 ОК 05 ОК 09 ПК 2.1
	Определение и классификация генных болезней. Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования. Мультифакториальные болезни.	1/0	
	<b>В том числе практических и лабораторных занятий</b>	<b>0/4</b>	

	<b>Практические занятия №11-12</b> Генные болезни. Мультифакториальные болезни. Нарушение обмена аминокислот: фенилкетонурия, альбинизм, алкаптонурия. Нарушение обмена углеводов: галактоземия, мукополисахаридозы. Нарушение обмена липидов: сфинголипидозы и нарушения обмена липидов плазмы крови. Нарушение обмена стероидов: адреногенитальный синдром. Аномальные фенотипы и клинические проявления генных заболеваний по фотографиям больных. Решение практикоориентированных задач, моделирующих наследование генных болезней. Определение рисков возникновения моногенных заболеваний. Мультифакториальные болезни.	0/4	ПК4.1. ПК6.7
<b>Раздел 7. Медико-генетическое консультирование</b>		<b>5/4</b>	
<b>Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование</b>	<b>Содержание</b>	<b>5/4</b>	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.1 ПК6.7
	Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена.	1/0	
	<b>В том числе практических и лабораторных занятий</b>	<b>0/4</b>	
	<b>Практические занятия №13-14</b> Медико-генетическое консультирование. Изучение вопросов с целью проведения Опроса и учета пациентов с наследственной патологией: Решение заданий, моделирующих вопросы медико-генетического консультирования. Изучение вопросов по теме «Правовые и этические вопросы медицинской генетики». Составление анкеты с целью проведения Опроса и ведения учёта пациентов с наследственной патологией. Проведение бесед по планированию семьи с учётом имеющейся наследственной патологии. Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета.		
<b>Всего</b>		<b>36/28</b>	

### **3. Условия реализации дисциплины**

#### **3.1. Материально-техническое обеспечение**

Кабинет, оснащенный в соответствии с приложением 3 ПОП-П:  
общеобразовательных дисциплин и МДК

#### **3.2. Учебно-методическое обеспечение**

##### **3.2.1. Основные печатные и/или электронные издания**

1. Васильева, Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач / Е. Е. Васильева. — 6-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2024. — 92 с. — ISBN 978-5-507-47297-0. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/359036>.
2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6020-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970460207.html>
3. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова [и др. ]. - 4-е изд. , перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-7058-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970470589.html>
4. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Хандогина Е. К. , Терехова И. Д. , Жилина С. С. , Майорова М. Е. , Шахтарин В. В. , Хандогина А. В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-5148-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970451489.html>

##### **3.2.2. Дополнительные источники**

1. Аксенов, П. А. Генетика: учебно-методическое пособие / П. А. Аксенов, В. А. Брынцев, Т. Г. Махрова. - Москва: Издательство МГТУ им. Н. Э. Баумана, 2021. - 144 с. - ISBN 978-5-7038-5430-3. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785703854303.html> (дата обращения: 05.04.2023). - Режим доступа: по подписке.
2. Бочков Н.П., Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-4628-7 - Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970446287.html>
3. Полякова Т.И. Основы генетики : учебник / Т.И. Полякова, В.В. Русановский, И.Б. Сухов. — Москва: РУСАЙНС, 2023 . — 106 с. — Текст: электронный. - URL: [file:///C:/Users/Downloads/preview\\_660129.pdf](file:///C:/Users/Downloads/preview_660129.pdf)
4. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. - Ростов н/Д : Феникс, 2020. - 319 с. (Среднее медицинское образование) - ISBN 978-5-222-35177-2. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785222351772.html> (дата обращения: 05.04.2023). - Режим доступа: по подписке



#### 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения	Показатели освоённости компетенций	Методы оценки
<p><i>Знает:</i>  актуальный профессиональный и социальный контекст, в котором приходится работать и жить; основные источники информации и ресурсы для решения задач и проблем в профессиональном и/или социальном контексте;  алгоритмы выполнения работ в профессиональной и смежных областях; методы работы в профессиональной и смежных сферах; структуру плана для решения задач; порядок оценки результатов решения задач профессиональной деятельности</p>	<p>демонстрирует знания особенностей профессионального и социального контекста;  ориентируется в источниках информации и ресурсах для решения задач в профессиональном и социальном контексте;  применяет алгоритмы выполнения работ в профессиональной и смежных областях; методы работы в профессиональной и смежных сферах;  демонстрирует знание структуры плана для решения задач, порядок оценки результатов решения задач профессиональной деятельности;</p>	<p>оценка процента правильных ответов на тестовые задания  оценка результатов индивидуального устного опроса  оценка правильности изображения схем и заполнения таблиц  оценка правильности решения ситуационных заданий  оценка соответствия эталону решения ситуационных задач  соответствие презентации критериям оценки  оценка продуктивности работы на практических занятиях  экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы  дифференцированный зачет</p>
<p>номенклатура информационных источников, применяемых в профессиональной деятельности; приемы структурирования информации; формат оформления результатов поиска информации, современные средства и устройства информатизации; порядок их применения и программное обеспечение в профессиональной деятельности в том числе с использованием цифровых средств.</p>	<p>демонстрирует знание номенклатуры информационных источников, применяемых в профессиональной деятельности; приемы структурирования информации; формат оформления результатов поиска информации, современные средства и устройства информатизации; порядок их применения и программное обеспечение в профессиональной деятельности в том числе с использованием цифровых средств;</p>	
<p>содержание актуальной нормативно-правовой документации; современная научная и профессиональная терминология; возможные траектории профессионального развития и самообразования;</p>	<p>определяет актуальность нормативно-правовой документации;  использует современную научную и профессиональную терминологию;  демонстрирует знание возможных траекторий</p>	

	профессионального развития и самообразования	
психологические основы деятельности коллектива, психологические особенности личности; основы проектной деятельности	учитывает психологические основы деятельности коллектива, психологические особенности личности; применяет основы проектной деятельности	
особенности социального и культурного контекста; правила оформления документов и построения устных сообщений	демонстрирует знание особенностей социального и культурного контекста; Применяет в коммуникации правила оформления документов и построения устных сообщений	
сущность гражданско-патриотической позиции, общечеловеческих ценностей; значимость профессиональной деятельности по специальности 31.02.01. Лечебное дело; стандарты антикоррупционного поведения и последствия его нарушения	показывает знание сущности гражданско-патриотической позиции, общечеловеческих ценностей; осознает значимость профессиональной деятельности по специальности 31.02.01. Лечебное дело демонстрирует знание стандартов антикоррупционного поведения и последствий его нарушения	
правила экологической безопасности при ведении профессиональной деятельности; основные ресурсы, задействованные в профессиональной деятельности; пути обеспечения ресурсосбережения; принципы бережливого производства; основные направления изменения климатических условий региона.	способен назвать правила экологической безопасности при ведении профессиональной деятельности; демонстрирует представление об основных ресурсах, задействованных в профессиональной деятельности; может объяснить пути обеспечения ресурсосбережения; демонстрирует знания принципов бережливого производства;	
правила построения простых и сложных предложений на профессиональные темы; основные общеупотребительные глаголы (бытовая и профессиональная лексика); лексический	демонстрирует знание правил построения простых и сложных предложений на профессиональные темы; основных общеупотребительных глаголов (бытовая и	

минимум, относящийся к описанию предметов, средств и процессов профессиональной деятельности;	профессиональная лексика); Владеет лексическим и грамматическим минимумом, относящимся к описанию предметов, средств и процессов профессиональной деятельности;	
<p>биохимические и цитологические основы наследственности; закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</p> <p>основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;</p> <p>цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию; клиническое значение и методику сбора жалоб и анамнеза у пациентов или их законных представителей;</p> <p>клиническое значение основных методов лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов;</p>	<p>демонстрирует знание биохимических и цитологических основ наследственности; определяет закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; называет методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</p> <p>основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; определяет основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</p> <p>демонстрирует знание признаков стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;</p> <p>описывает цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию; демонстрируют решение заданий в тестовой форме;</p> <p>знание терминов; методов изучения генетики человека в норме и патологии.</p>	
диагностические критерии факторов риска заболеваний и (или) состояний, повышающих вероятность развития хронических неинфекционных	знает диагностические критерии факторов риска заболеваний и (или) состояний, повышающих вероятность развития	

заболеваний, с учетом возрастных особенностей; правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования; порядок проведения диспансерного наблюдения, профилактических, лечебных, реабилитационных и оздоровительных мероприятий с учетом факторов риска развития неинфекционных заболеваний, диагностические критерии факторов риска;	хронических неинфекционных заболеваний, с учетом возрастных особенностей; правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования; демонстрирует знание порядка проведения диспансерного наблюдения, профилактических, лечебных, реабилитационных и оздоровительных мероприятий с учетом факторов риска развития неинфекционных заболеваний, диагностические критерии факторов риска; Проводят анкетирование и обработку данных о мерах профилактики населения хронических болезней.	
клинические признаки состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме; клиническая картина при осложнениях беременности, угрожающая жизни женщины;	демонстрирует знание клинических признаков состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме; описывает клиническую картину при осложнениях беременности, угрожающая жизни женщины;	
порядок работы в и информационных системах в сфере здравоохранения и информационно-телекоммуникационной сети "Интернет"; методы защиты информации при работе в информационно-телекоммуникационной сети "Интернет".	демонстрирует знание порядка работы в и информационных системах в сфере здравоохранения и информационно-телекоммуникационной сети "Интернет"; применяет методы защиты информации при работе в информационно-телекоммуникационной сети "Интернет".	
<i>Умеет:</i> распознавать задачу и/или проблему в профессиональном и/или социальном контексте; анализировать задачу и/или проблему и выделять её составные части; определять этапы решения задачи; выявлять и эффективно искать информацию, необходимую	распознает задачу и/или проблему в профессиональном и/или социальном контексте; анализирует задачу и/или проблему и выделяет её составные части; определяет этапы решения задачи; выявляет и эффективно находит информацию, необходимую для решения	оценка соответствия эталону решения ситуационных задач оценка беседы с населением по устранению факторов риска патологических процессов заданным на соответствие критериям соответствие презентации

для решения задачи и/или проблемы; составлять план действия; определять необходимые ресурсы; владеть актуальными методами работы в профессиональной и смежных сферах; реализовывать составленный план; оценивать результат и последствия своих действий (самостоятельно или с помощью наставника)	задачи и/или проблемы; составляет план действия; определяет необходимые ресурсы; применяет актуальные методы работы в профессиональной и смежных сферах; реализовывает составленный план; оценивает результат и последствия своих действий (самостоятельно или с помощью наставника)	критериям оценки оценка полноты и правильности схем и таблиц экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы оценка результатов выполнения практической работы оценка соответствия вопросов анкеты целям исследования
определять задачи для поиска информации; определять необходимые источники информации; планировать процесс поиска; структурировать получаемую информацию; выделять наиболее значимое в перечне информации; оценивать практическую значимость результатов поиска; оформлять результаты поиска, применять средства информационных технологий для решения профессиональных задач; использовать современное программное обеспечение; использовать различные цифровые средства для решения профессиональных задач.	определяет задачи для поиска информации; необходимые источники информации; планирует процесс поиска; способен структурировать получаемую информацию; выделить наиболее значимое в перечне информации; оценить практическую значимость результатов поиска; оформляет результаты поиска, применяет средства информационных технологий для решения профессиональных задач; использует современное программное обеспечение; использует различные цифровые средства для решения профессиональных задач.	контроль полноты заполнения портфолио достижений контроль правильности и полноты заполнения медицинской карты и дневника здоровья
определять актуальность нормативно-правовой документации в профессиональной деятельности; применять современную научную профессиональную терминологию; определять и выстраивать траектории профессионального развития и самообразования;	определяет актуальность нормативно-правовой документации в профессиональной деятельности; применяет современную научную профессиональную терминологию; определяет и выстраивает траектории профессионального развития и самообразования	
организовывать работу коллектива и команды; взаимодействовать с коллегами, руководством, клиентами в ходе профессиональной деятельности	организовывает работу коллектива и команды; взаимодействует с коллегами, руководством, клиентами в ходе профессиональной	

	деятельности	
грамотно излагать свои мысли и оформлять документы по профессиональной тематике на государственном языке, проявлять толерантность в рабочем коллективе	грамотно излагает свои мысли и оформляет документы по профессиональной тематике на государственном языке, проявляет толерантность в рабочем коллективе	
описывать значимость своей специальности 31.02.01. Лечебное дело; применять стандарты антикоррупционного поведения	описывает значимость своей специальности 31.02.01. Лечебное дело; применяет стандарты антикоррупционного поведения	
соблюдать нормы экологической безопасности; Определять направления ресурсосбережения в рамках профессиональной деятельности по специальности 31.02.01. Лечебное дело осуществлять работу с соблюдением принципов бережливого производства; организовывать профессиональную деятельность с учетом знаний об изменении климатических условий региона.	осуществляет работу с соблюдением принципов бережливого производства; организует профессиональную деятельность с учетом знаний об изменении климатических условий региона;	
понимать общий смысл четко произнесенных высказываний на известные темы (профессиональные и бытовые), понимать тексты на базовые профессиональные темы; участвовать в диалогах на знакомые общие и профессиональные темы; строить простые высказывания о себе и о своей профессиональной деятельности; кратко обосновывать и объяснять свои действия (текущие и планируемые); писать простые связные сообщения на знакомые или интересующие профессиональные темы	понимает общий смысл четко произнесенных высказываний на общие и базовые профессиональные темы; понимает тексты на базовые профессиональные темы; принимает участие в диалогах на общие и профессиональные темы; строит простые высказывания о себе и о своей профессиональной деятельности; обосновывает и объясняет свои действия (текущие и планируемые); составляет простые связные сообщения на общие или интересующие профессиональные темы;	
осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания у пациентов (их законных представителей);	осуществляет сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания у пациентов (их законных представителей);	

<p>интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов (их законных представителей); проводить осмотр беременных женщин и направлять на пренатальный скрининг в случае физиологически протекающей беременности для формирования групп риска по хромосомным нарушениям и врожденным аномалиям (порокам развития) у плода; проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p> <p>рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией; интерпретировать и анализировать результаты физикального обследования с учетом возрастных особенностей и заболевания:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- термометрию общую</li> <li>- частоту дыхания</li> <li>- частоту сердцебиения</li> <li>- характер пульса</li> <li>- артериальное давление на периферических артериях</li> <li>- общий анализ крови</li> <li>- общий анализ мочи</li> </ul>	<p>интерпретирует и анализирует информацию, полученную от пациентов (их законных представителей); проводит осмотр беременных женщин и направлять на пренатальный скрининг в случае физиологически протекающей беременности для формирования групп риска по хромосомным нарушениям и врожденным аномалиям (порокам развития) у плода; проводит предварительную диагностику наследственных болезней;</p> <p>рассчитывает риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией; определяет патологический процесс и его последствия по данным исследований</p>	
<p>проводить санитарно-просветительную работу на уровне семьи, организованного коллектива о целях и задачах, объеме и порядке прохождения диспансеризации, профилактического медицинского осмотра, в том числе несовершеннолетних в образовательных организациях; проводить индивидуальное и групповое профилактическое консультирование; проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить предварительную диагностику наследственных болезней; проводить беседы по</p>	<p>проводит санитарно-просветительную работу на уровне семьи, организованного коллектива о целях и задачах, объеме и порядке прохождения диспансеризации, профилактического медицинского осмотра, в том числе несовершеннолетних в образовательных организациях; проводит индивидуальное и групповое профилактическое консультирование; проводит опрос и ведет учет пациентов с наследственной патологией; проводит предварительную диагностику наследственных</p>	

планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	<p>болезней;</p> <p>проводит беседы по устранению факторов риска патологических процессов</p> <p>защита самостоятельно созданной презентации для изучения патологического состояния</p> <p>структурирование этапов и признаков патологического состояния с использованием схем и таблиц</p> <p>определение патологического процесса и его последствий по данным исследований</p> <p>демонстрирует проведения обследования и интерпретации его результатов</p>	
<p>распознавать состояния, представляющие угрозу жизни, включая состояние клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания), состояния при осложнениях беременности, угрожающих жизни женщины, требующие оказания медицинской помощи в экстренной форме.</p> <p>определять факторы риска хронических неинфекционных заболеваний на основании диагностических критериев</p> <p>выявлять лиц, имеющих факторы риска развития инфекционных и неинфекционных заболеваний</p> <p>проводить опрос (анкетирование), направленный на выявление хронических неинфекционных заболеваний, факторов риска их развития</p> <p>распознавать состояния, представляющие угрозу жизни.</p>	<p>распознает состояния, представляющие угрозу жизни, включая состояние клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания), состояния при осложнениях беременности, угрожающих жизни женщины, требующие оказания медицинской помощи в экстренной форме.</p> <p>определение факторов риска патологического процесса на основании анамнеза и жалоб</p> <p>составление анкеты для определения факторов риска патологического процесса</p> <p>демонстрация выявления признаков отсутствия кровообращения и дыхания</p>	
применять в работе информационные системы в сфере здравоохранения и информационно-телекоммуникационную сеть "Интернет".	применяет в работе информационные системы в сфере здравоохранения и информационно-телекоммуникационную сеть "Интернет".	



<p>соблюдать и пропагандировать правила здорового и безопасного образа жизни</p> <p>соблюдать врачебную тайну, принципы медицинской этики в работе с пациентами, их законными представителями и коллегами</p>	<p>участвует в санитарно-просветительской работе с населением</p> <p>заполняет учебную медицинскую карту и дневник здоровья</p>	
---	---	--