

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ  
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«ДАГЕСТАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ  
УНИВЕРСИТЕТ»  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

  
Проректор по учебной работе,  
профессор Шахбанов Р.К.  
« 29 » августа 2019г.

**АННОТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ  
«МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»**

Индекс дисциплины – **Б1.О.45**

Специальность – **33.05.01 «Фармация»**

Уровень высшего образования: **СПЕЦИАЛИТЕТ**

Квалификация выпускника: **провизор**

Факультет: **фармацевтический**

Кафедра **Медицинской биологии**

Форма обучения: **очная**

Курс: **II**

Семестр: **IV**

Всего трудоёмкость: **2 з.е. / 72 час**

Лекции- 16 часов.

Практические занятия - 34 часа

Самостоятельная работа обучающегося: 22 часа.

Форма контроля: **зачет**

## 1. ЦЕЛЬ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Целью освоения дисциплины «Медицинская генетика» является формирование у студентов системы общепрофессиональных компетенций для подготовки специалиста, обладающего системными знаниями об основах наследственности и изменчивости организмов и последних достижениях медицинской генетики, а также использования полученных знаний в практической и/или научной деятельности.

### Задачи:

– Освоение теоретических основ медицинской генетики, изучение принципов генетического анализа, ознакомление с методами и средствами генетических исследований, освоение решения генетических задач;

– Применение законов наследственности для определения вероятности появления нормальных и патологических признаков в фенотипе и прогнозирования наследственных заболеваний человека;

- Приобретение знаний и выработка навыков по диагностике наиболее распространенных форм наследственной патологии;

- Понимание целей и возможностей современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики;

- Освоение методов изучения генетики человека, позволяющие определить роль средовых и наследственных факторов в развитии наследственных заболеваний, риск появления генетических болезней в популяциях человека;

## 2. ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Формируемые в процессе изучения учебной дисциплины компетенции:

№	Наименование категории (группы) компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции
1	1	2
1	Общепрофессиональные компетенции	ОПК-3: Способен осуществлять профессиональную деятельность с учетом конкретных экономических, экологических, социальных факторов в рамках системы норма ИДПК-3.-3. –Выполняет трудовые действия с учетом их влияния на окружающую среду, не допуская возникновения экологической опасности

### 3. МЕСТО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Учебная дисциплина «Медицинская генетика» относится к вариативной части обязательных дисциплин Б 1.О.45 учебного плана по специальности 33.05.01 «Фармация».

Обучение студентов Медицинской генетике в ДГМУ осуществляется на основе преемственности знаний, умений и компетенций, полученных в курсе молекулярной биологии общеобразовательных учебных заведений, а также знаний по химии, цитологии, гистологии и др. дисциплинам:

#### 1. История Отечества:

*Знания:* основные закономерности и тенденции развития мирового исторического процесса; важнейшие вехи истории России, место и роль России в истории человечества и в современном мире.

*Умения:* анализировать и оценивать социальную ситуацию в России, а также за её пределами.

## **2. Химия:**

*Знания:* об основополагающих химических понятиях, законах и теориях, о методах научного познания природы и месте химии в современной научной картине мира;

*Умения:* уверенно пользоваться химической терминологией и символикой; самостоятельно планировать и проводить химический эксперимент с соблюдением правил техники безопасной работы с веществами и лабораторным оборудованием; исследовать свойства неорганических веществ, прогнозировать возможность осуществления химических реакций, объяснять закономерности их протекания; анализировать результаты проведенных опытов и делать достоверные выводы;

*Навыки:* развитие познавательных интересов, интеллектуальных и творческих способностей в процессе решения химических задач и выполнения экспериментальных исследований; способности к самостоятельному приобретению новых знаний по химии; работы с различными источниками информации.

## **3. Гистология, цитология, эмбриология:**

*Знания:* основные закономерности развития и жизнедеятельности организма человека на основе структурной организации клеток, тканей и органов; гистофункциональные особенности тканевых элементов; методы их исследования.

*Умения:* пользоваться лабораторным оборудованием; работать с увеличительной техникой; анализировать гистологическое состояние различных клеточных, тканевых и органных структур человека.

*Навыки:* владеть медико-функциональным понятийным аппаратом.

**4. ТРУДОЕМКОСТЬ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ И ВИДЫ  
КОНТАКТНОЙ РАБОТЫ**

Виды работы	Всего часов	Семестр
		IV
1	2	3
Контактная работа (всего), в том числе:		
Аудиторная работа	<b>50</b>	<b>50</b>
Лекции (Л)	<b>16</b>	<b>16</b>
Практические занятия (ПЗ),	<b>34</b>	<b>34</b>
Самостоятельная работа обучающегося (СРО)	<b>22</b>	<b>22</b>
Вид промежуточной аттестации	<b>Зачет</b>	
<b>ИТОГО: Общая трудоемкость</b>	<b>72</b>	<b>72</b>

**5. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**5.1 Разделы учебной дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении**

№ п / п	Коды формируемых компетенций	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела
1	2	3	4
1	<b>ОПК-3</b>	Введение в дисциплину. Цитогенетика	Генетика – как наука о закономерностях наследственности и изменчивости. Проявление наследственности и изменчивости на разных уровнях организации живого: молекулярном, организменном, популяционно-видовом. Основные этапы развития генетики от Менделя до наших дней. Роль отечественных ученых в развитии генетики и селекции (Н. Н. Вавилов, Н. К. Кольцов, И. В. Мичурин, Г. А. Надсон, С. Г. Филиппов, А. С. Серебровский, Ю. А. Филипченко, Г. Д. Карпеченко,

			С. С. Четвериков, С. Г. Навашин, М. Ф. Иванов, Б. Л. Астауров, М. Е. Лобашев, П. П. Лукьяненко и др.). Основные разделы современной генетики – цитогенетика, молекулярная генетика, популяционная и эволюционная генетика, генетика соматических клеток и др. Перспективные направления решения медикобиологических и генетических проблем. Химическая организация генетического материала. Структура ДНК. Свойства и функции наследственного материала. Современные представления о геноме человека. Функциональная классификация генов (структурные, регуляторы, модуляторы).
2	<b>ОПК-3</b>	Основные закономерности наследования	Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. Хромосомная теория Т. Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.
3	<b>ОПК-3</b>	Изменчивость.	Классификация изменчивости. Понятие о наследственной генотипической изменчивости (комбинативная и мутационная) и ненаследственной генотипической (модификационная, онтогенетическая) изменчивости. Наследственная изменчивость организмов как основа эволюции. Роль модификационной изменчивости в адаптации организмов и значение ее для эволюции. Мутационная изменчивость. Принципы классификации мутаций. Генеративные и соматические мутации. Классификация мутаций по изменению фенотипа – морфологические, биохимические, физиологические. Различие мутаций по их адаптивному значению: летальные и полuletальные, нейтральные и полезные мутации; относительный характер различий мутаций по адаптивному значению. Значение мутаций для генетического анализа различных биологических процессов. Классификация мутаций по характеру изменений генотипа: генные мутации. Хромосомные перестройки. Внутрихромосомные перестройки: нехватки (дефишенсии и делеции), умножение идентичных участков (дупликации), инверсии. Межхромосомные перестройки — транслокации. Транспозиции внутри- и межхромосомные. Геномные мутации. Анеуплоидия (гетероплоидия): нулисомиики и моносомиики, полисомиики.

4	<b>ОПК-3</b>	Методы диагностики наследственных заболеваний	Медицинская генетика. Человек как специфический объект генетических исследований. Основные методы изучения наследственности человека; генеалогический, близнецовый, цитогенетический, популяционно-статистический, биохимический, культивирование и гибридизация соматических клеток, метод моделирования. Методы изучения ДНК. Возможности и ограничения методов генетики человека. Медико-генетическое консультирование как основа профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое прогнозирование – определение риска рождения больного ребенка в семье. Пренатальная (дородовая) диагностика. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).
---	--------------	---	--

**5.2 Разделы дисциплины, виды учебной деятельности и формы текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины**

№	№ семестра	Наименование раздела дисциплины	Виды деятельности (в часах)				Оценочные средства для текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины
			Л	ПЗ	СРО	всего	
1	2	3	4	5	5	7	8
1	IV	Введение в дисциплину. Цитогенетика	4	6	5	15	1. Разбор теоретического материала. 2. Решение ситуационных задач. Оформление протоколов решения ситуационных задач в рабочей тетради Собеседование с преподавателем по протоколам решения ситуационных задач.
2	IV	Основные закономерности наследования	4	12	6	22	1. Разбор теоретического материала. 2. Решение ситуационных задач. Оформление протоколов решения ситуационных задач в рабочей тетради Собеседование с преподавателем по протоколам решения ситуационных задач.
3	IV	Изменчивость.	4	8	5	17	1. Разбор теоретического материала. 2. Решение ситуационных задач.

							Оформление протоколов решения ситуационных задач в рабочей тетради Собеседование с преподавателем по протоколам решения ситуационных задач.
<b>4</b>	<b>IV</b>	Методы диагностики наследственных заболеваний	<b>4</b>	<b>8</b>	<b>6</b>	<b>18</b>	1. Разбор теоретического материала. 2. Решение ситуационных задач. Оформление протоколов решения ситуационных задач в рабочей тетради Собеседование с преподавателем по протоколам решения ситуационных задач.
		<b>Итого за IV семестр:</b>	<b>16</b>	<b>34</b>	<b>22</b>	<b>72</b>	<b>зачет</b>
		<b>Итого:</b>	<b>16</b>	<b>34</b>	<b>22</b>	<b>72</b>	

### 5.3 Название тем лекции с указанием количества часов

№ раздела	Темы лекции	I
<b>1</b>	<b>Введение в дисциплину. Цитогенетика</b>	
	Введение в генетику. Предмет, задачи и методы генетики.	<b>2</b>
	Структурно-функциональная организация наследственного материала.	<b>2</b>
<b>2</b>	<b>Основные закономерности наследования</b>	
	Наследование признаков при моногибридном, дигибридном скрещивании.	<b>2</b>
	Формы взаимодействия между генами. Множественные аллели на примере наследования групп крови.	<b>2</b>
	Хромосомная теория наследственности.	<b>2</b>
<b>3</b>	<b>Изменчивость</b>	
	Изменчивость и ее классификация. Понятие о наследственной генотипической изменчивости (комбинативная и мутационная) и ненаследственной фенотипической (модификационная, онтогенетическая) изменчивости.	<b>2</b>
	Мутации. Типы мутационных нарушений.	<b>2</b>
<b>4</b>	<b>Методы диагностики наследственных заболеваний</b>	
	Особенности человека, как объекта генетических исследований. Методы изучения генетики человека.	<b>2</b>
	Методы пренатальной (дородовой) диагностики (УЗИ, амниоцентоз, биопсия хориона, определение фетопротеина).	<b>2</b>
	<b>Итого</b>	<b>16</b>