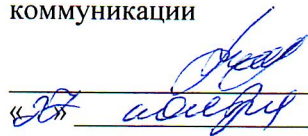


Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Алексеев Сергей Николаевич
Должность: Ректор
Дата подписания: 04.03.2026 12:27:10
Уникальный программный ключ:
1a71b4ffae53ef7400543ab36ba60a699d538e44

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Кубанский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
Кафедра биологии и медицинских технологий

Согласовано:

Директор Института психологии и
коммуникации



Т.С. Гутова
2025 года

Утверждаю:

Проректор по учебной
работе



Т.В. Гайворонская
2025 года

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

«ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ»

для образовательной программы высшего образования - по
программе специалитета по направлению подготовки
37.05.01 Клиническая психология

Курс 2
Семестр 3
Форма обучения – очная

Общая трудоемкость дисциплины – 2 зачетные единицы, всего 72 часа

Итоговый контроль – зачет

Настоящая рабочая программа дисциплины Б.1.О.23 «Основы генетики» по специальности 37.05.01 Клиническая психология составлена на основании ФГОС ВО 3 ++ по направлению подготовки 37.05.01 Клиническая психология (уровень специалитета), утвержденного приказом Министерства науки и высшего образования РФ от 26 мая 2020 года № 683 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования – специалитет по специальности 37.05.01 Клиническая психология» и учебного плана специальности 37.05.01 Клиническая психология.

Рабочая программа дисциплины подготовлена на кафедре Биологии и медицинских технологий (далее – кафедра) ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России авторским коллективом под руководством заведующего кафедрой, д.м.н. Почешковой Э.А

Составители:

№ п/п	Фамилия, Имя, Отчество	Ученая степень, ученое звание	Занимаемая должность	Основное место работы
1	Мороз Анатолий Николаевич	Кандидат биологических наук	доцент	Кафедра биологии и медицинских технологий КубГМУ

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании кафедры (Протокол № 3 от «14» ноября 2025 г.).

Рецензенты:

№ п/п	Фамилия, Имя, Отчество	Ученая степень, ученое звание	Занимаемая должность	Основное место работы
1.	Маякова Ольга Владимировна	Кандидат биологических наук, доцент	доцент	ФГБОУ ВО «Кубанский государственный университет физической культуры, спорта и туризма»

1. Нормативно-правовые основы разработки и реализации рабочей программы дисциплины:

1. Федеральный закон Российской Федерации от 29 декабря 2012 года №273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации».
2. Приказ Министерства образования и науки Российской Федерации от 6 апреля 2021 г. № 245 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования – программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры».
3. Приказ Министерства образования и науки Российской Федерации от 29 июня 2015 г. № 636 «Об утверждении порядка проведения государственной итоговой аттестации по образовательным программам высшего образования – программам бакалавриата, программам специалитета и программам магистратуры».
4. Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования - специалитет по специальности 37.05.01 Клиническая психология. Утверждает приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 26 мая 2020 г. N 683
5. Приказ Минтруда России от 18.11.2013 N 682н "Об утверждении профессионального стандарта "Психолог в социальной сфере"
6. Порядок организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам специалитета, программам магистратуры в ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России.
7. Положение о проведении текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся в ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России.
8. Положение о порядке проведения государственной итоговой аттестации обучающихся в ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России.
9. Учебный план образовательной программы.
10. Иные локальные нормативные акты ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России.

2. Общие положения

2.1 Цель и задачи освоения дисциплины

Целью освоения дисциплины Б.1.О.23 «Основы генетики» является получение обучающимися системных теоретических, научных и прикладных знаний цитологических и молекулярных основ наследственности, строения и функции хромосом и генов, генных и хромосомных мутаций, патогенезе наследственных заболеваний, хромосомных болезнях, врожденных аномалиях, медико-генетическом консультировании и его роли в профилактике наследственных заболеваний, клинических формах болезней, которые сопровождаются нарушением психического и интеллектуального развития.

Задачи дисциплины:

- Определение предметной области генетики.
- Ознакомление с основными положениями классической и популяционной генетики, роли изменчивости в формировании биоразнообразия.
- Изучение методологии и методов генетических исследований.
- Получение сведений о роли генотипа и среды в индивидуальном развитии и в возникновении различных нарушений и заболеваний;
- Формирование представлений о вкладе наследственных и средовых факторов в развитии интеллекта, темперамента, когнитивных и личностных характеристик человека.

2.2 Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина Б.1.О.23 «Основы генетики» изучается в 3 семестре и относится к обязательной части Блока Б1. Является обязательной дисциплиной.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 з.е.

Данная дисциплина непосредственно связана с такими дисциплинами, как: «Биология»

Знания, умения и опыт практической деятельности, приобретенные при освоении настоящей дисциплины, необходимы для успешного освоения дисциплины «Основы

генетики».

- прохождения учебной практики;
- получение первичных навыков научно-исследовательской работы;
- производственной практики – производственная практика в профильных организациях,
- прохождения Государственной итоговой аттестации
- подготовка к процедуре защиты и защита выпускной квалификационной работы

3. Планируемые результаты освоения дисциплины

Код и наименование компетенции		
Код и наименование индикатора компетенции	Планируемые результаты освоения дисциплины (модуля) достижения (уровень сформированности индикатора (компетенции))	
Универсальные компетенции		
УК-1. Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий	Знать:	- положения хромосомной теории наследственности, принципы генетического и цитогенетического анализа, типы аллельного и неаллельного взаимодействия генов; - положения хромосомной теории наследственности и основы мутационного процесса; - молекулярные механизмы генетических процессов, базовые положения генетики развития; современные методы геномной инженерии и генетических технологий.
	Уметь:	- решать генетические задачи по основным разделам генетики; - использовать генетическую символику, составлять схемы скрещиваний, анализировать родословные; - объяснять закономерности наследования признаков при половом размножении – самостоятельно прогнозировать проявление в потомстве болезней, наследующихся по аутосомно-доминантному, аутосомно-рецессивному и Х-сцепленному типу, делать объективные выводы.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	- углубленными знаниями фундаментальных основ и методов генетики в оценке наследственных патологий в объеме, необходимом и достаточном для реализации профессиональной деятельности;
Общепрофессиональные компетенции		
ОПК-2. Способен применять научно обоснованные методы оценки уровня психического развития, состояния	Знать:	- особенности генетики человека и наследственные патологии; - генетически обусловленные патологии, сопровождающиеся умственной отсталостью, эмоционально-личностными расстройствами,

когнитивных функций, эмоциональной сферы, развития личности, социальной адаптации различных категорий населения		нарушениями опорно-двигательного аппарата, сенсорного, речевого и моторного развития. -основы медицинской генетики, особенности генетики и геномики человека, классификация, методы и подходы к диагностике и лечению наследственных заболеваний человек
	Уметь:	- определять наиболее часто встречающиеся генные, хромосомные, геномные болезни, а также предрасположенность к наследственным заболеваниям - выявлять генетические детерминанты личностных особенностей, аномалий поведения, нарушений речи, слуха, двигательной активности.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	- навыками постановки и решения генетических задач. - навыками самостоятельной работы с литературой, включая периодическую научную литературу и базами данных по генетике и электронными средствами информации. - навыками предиагностики явных генетических аномалий детей и их родителей, социальной адаптации детей с генетически детерминированными отклонениями развития
Профессиональные компетенции		
ПК-1 Организует подготовку межведомственных команд по оказанию психологической помощи лицам разных возрастов и социальных групп	Знать:	Регламент межведомственного взаимодействия и правила обмена профессиональной информацией между специалистами разных ведомств. Технологии работы в команде, организации деятельности специалистов разных ведомств. Методы активизации социальных, психологических и других ресурсов для подготовки межведомственных команд. Техники эффективной коммуникации со специалистами, знаниями в области конфликтологии (виды конфликтов, способы разрешения), технологиями разрешения конфликтов.
	Уметь:	Разрабатывать программы подготовки специалистов межведомственных команд по оказанию психологической помощи организациям. Консультировать отдельных специалистов по работе в межведомственной команде. Вести документацию и служебную переписку. Использовать современные технологии работы с информацией, базами данных и иными информационными системами для

		решения вопросов организации и работы межведомственных команд, оказывающих психологическую помощь в социальной сфере.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	Вносить предложения по формированию команды специалистов разного профиля для оказания комплексной психологической помощи клиентам. Определять специфику программ межведомственного взаимодействия совместно со специалистами другого профиля, учитывая особенности специалистов межведомственной команды. Видеть особенности психологической подготовки специалистов межведомственной команды, оценку эффективности деятельности специалистов межведомственной команды.

4. Объем дисциплины в зачетных единицах с указанием количества академических часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) и самостоятельную работу обучающихся

Вид учебной работы	Всего часов / зачетных единиц	Семестр 3
ИТОГО: Общая трудоемкость	72/2	72/2
Аудиторные занятия (всего), в том числе:	72	72
Лекции (Л)	14	14
Практические занятия (ПЗ)	34	34
Самостоятельная работа студента (СРС), в т.ч.	24	24
Вид промежуточной аттестации		зачет

4.1 Содержание разделов, тем дисциплины

№ п/п	Шифр компетенции	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
1	2	3	4

1.	УК-1. ОПК-2. ПК-1	Тема 1. Обзор современных представлений о понятиях, методах и положениях генетики. Основные закономерности наследования признаков.	Генетика как наука. Предмет, методы и положения современной генетики. Понятия о наследственности и изменчивости. Генетическая терминология: ген, фенотип, генотип, геном, аллель, гомозигота, гетерозигота, кариотип. Закономерности наследования признаков и законы Менделя. Принципы генетического анализа. Характер расщепления при моно-, ди- и полигибридных скрещиваниях.
2	УК-1. ОПК-2. ПК-1	Тема 2. Основные типы аллельных и неаллельных взаимодействий.	Представления об аллелях и их взаимодействиях. Основные типы аллельных и неаллельных взаимодействий. Отклонения от менделевских расщеплений при взаимодействии генов: комплементарность, эпистаз, полимерия. Плейотропное действие гена и возможные отклонения от расщепления, связанные с этим. Понятие об экспрессивности и пенетрантности гена.
3	УК-1. ОПК-2. ПК-1	Тема 3. Хромосомная теория и принципы определения пола у живых организмов.	Основные положения хромосомной теории наследственности Т. Моргана. Хромосомный механизм определения пола. Половые хромосомы, гомо- и гетерогаметный пол, типы хромосомного определения пола. Наследование признаков, сцепленных с полом. Генетические карты и принципы их построения. Определение группы сцепления гена
4	УК-1. ОПК-2. ПК-1	Тема 4. Изменчивость, причины и методы изучения.	Изменчивость, причины и методы изучения. Классификация типов наследственной и ненаследственной изменчивости. Функциональные изменения хромосом в онтогенезе. Современное представление мутационной теории. Геномные изменения. Анеуплоидия. Хромосомные перестройки, их влияние на наследование признаков. Понятие о мутагенах. Роль генетических факторов и среды в индивидуальном развитии, возникновении и развитии нарушений физического и психического здоровья.
5	УК-1. ОПК-2. ПК-1	Тема 5. Цитологические и молекулярно-генетические механизмы реализации наследственной информации. Основные положения генетики человека и наследственные патологии.	Цитологические и молекулярно-генетические механизмы реализации наследственной информации. Генетическое значение митоза, мейоза. Молекулярная организация гена. Классическое представление о гене, как о единице функции, рекомбинации и мутации. Химический состав, структура и функции нуклеиновых кислот. Основные матричные процессы: репликация ДНК,

			транскрипция, трансляция. Основные свойства генетического кода Основные положения генетики человека и наследственные патологии. Болезни с наследственной предрасположенностью: ассоциация с генетическими маркерами. Хромосомные болезни человека, связанные с патологией аутосом и половых хромосом. Основные методы и подходы к изучению генома человека. Проект "Геном человека" теоретические и практические аспекты и перспективы внедрения результатов исследований.
6	УК-1. ОПК-2. ПК-1	Тема 6. Медицинская генетика. Генетические механизмы развития наследственных заболеваний человека, роль окружающей среды	Задачи и методология медицинской генетики. Генетические механизмы развития наследственных заболеваний человека, роль окружающей среды. Основы патогенеза и наследственные нарушения при наиболее распространенных болезнях человека. Задачи медико-генетических консультаций. Расчеты риска при болезнях с наследственной предрасположенностью. Современные методы диагностики, профилактики и лечения наследственных болезней.
7	УК-1. ОПК-2. ПК-1	Тема 7. Генетически детерминированные аномалии физического и психического здоровья	Генетически детерминированные аномалии речевого аппарата, функциональные расстройства речи, генетические нарушения слуха и зрения. Генетические основы предрасположенности к эмоционально-личностным заболеваниям и девиантному поведению. Генетика интеллекта. Наследственные формы интеллектуальных нарушений. Генетические аномалии опорно-двигательного аппарата. Причины, механизмы, проблемы дифференциальной диагностики, профилактики и лечения наследственной и врожденной патологии.

4.2 Названия тем лекций и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины

№ темы	Названия тем лекций дисциплины	Объем по семестрам
1	Обзор современных представлений о понятиях, методах и положениях генетики. Основные закономерности наследования признаков.	2
2	Основные типы аллельных и неаллельных взаимодействий.	2
3	Хромосомная теория и принципы определения пола у живых организмов.	2
4	Изменчивость, причины и методы изучения.	2

5	Цитологические и молекулярно-генетические механизмы реализации наследственной информации. Основные положения генетики человека и наследственные патологии.	2
6	Медицинская генетика. Генетические механизмы развития наследственных заболеваний человека, роль окружающей среды.	2
7	Генетически детерминированные аномалии физического и психического здоровья	2
	Итого:	14

4.3 Названия тем практических занятий и количество часов по семестрам изучения дисциплины

№	Названия тем практических занятий дисциплины	Объем по семестрам
1	Закономерности наследования признаков и законы Менделя. Принципы генетического анализа. Характер расщепления при моно-, ди- и полигибридных скрещиваниях.	2
2	Основные типы аллельных взаимодействий генов.	2
3	Основные типы неаллельных взаимодействий генов. Отклонения от менделевских расщеплений при взаимодействии генов: комплементарность, эпистаз, полимерия. Плейотропное действие гена и возможные отклонения от расщепления, связанные с этим. Понятие об экспрессивности и пенетрантности гена.	2
4	Основные положения хромосомной теории наследственности Т. Моргана. Хромосомный механизм определения пола. Половые хромосомы, гомо- и гетерогаметный пол, типы хромосомного определения пола.	2
5	Наследование признаков, сцепленных с полом. Генетические карты и принципы их построения. Определение группы сцепления гена.	2
6	Изменчивость. Классификация типов наследственной и ненаследственной изменчивости. Функциональные изменения хромосом в онтогенезе. Современное представление мутационной теории.	2
7	Геномные изменения. Анеуплоидия. Хромосомные перестройки, их влияние на наследование признаков. Понятие о мутагенах. Роль генетических факторов и среды в индивидуальном развитии, возникновении и развитии нарушений физического и психического здоровья.	2
8	Цитологические и молекулярно-генетические механизмы реализации наследственной информации. Генетическое значение митоза, мейоза.	2
9	Молекулярная организация гена. Классическое представление о гене, как о единице функции, рекомбинации и мутации. Химический состав, структура и функции нуклеиновых кислот. Основные матричные процессы:	2

	репликация ДНК, транскрипция, трансляция. Основные свойства генетического кода.	
10	Основные положения генетики человека и наследственные патологии. Болезни с наследственной предрасположенностью: ассоциация с генетическими маркерами. Хромосомные болезни человека, связанные с патологией аутосом и половых хромосом.	2
11	Задачи и методология медицинской генетики. Генетические механизмы развития наследственных заболеваний человека, роль окружающей среды.	2
12	Основы патогенеза и наследственные нарушения при наиболее распространенных болезнях человека.	2
13	Задачи медико-генетических консультаций. Расчеты риска при болезнях с наследственной предрасположенностью. Современные методы диагностики, профилактики и лечения наследственных болезней	2
14	Генетически детерминированные аномалии речевого аппарата, функциональные расстройства речи, генетические нарушения слуха и зрения.	2
15	Генетические основы предрасположенности к эмоционально-личностным заболеваниям и девиантному поведению. Генетика интеллекта. Наследственные формы интеллектуальных нарушений.	2
16	Генетические аномалии опорно-двигательного аппарата.	2
17	Причины, механизмы, проблемы дифференциальной диагностики, профилактики и лечения наследственной и врожденной патологии.	2
	Итого:	34

4.4 Перечень разделов, тем дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися

№ п/п	Наименование раздела учебной дисциплины	Виды СРС	Всего часов
1	Обзор современных представлений о понятиях, методах и положениях генетики. Основные закономерности наследования признаков.	Подготовка к практическим занятиям, ответы на вопросы для самостоятельной работы, подготовка к тестированию, подготовка рефератов и докладов, подготовка к текущему и промежуточному контролю	2
2	Основные типы аллельных и неаллельных взаимодействий.	Подготовка к практическим занятиям, ответы на вопросы для самостоятельной работы, подготовка к тестированию, подготовка рефератов и докладов, подготовка к текущему и промежуточному контролю	2
3	Хромосомная теория и принципы определения пола у живых организмов.	Подготовка к практическим занятиям, ответы на вопросы для самостоятельной работы, подготовка к тестированию, подготовка рефератов и докладов, подготовка к текущему и промежуточному контролю	4
4	Изменчивость, причины и методы	Подготовка к практическим занятиям, ответы на вопросы для самостоятельной работы, подготовка к	4

	изучения.	тестированию, подготовка рефератов и докладов, подготовка к текущему и промежуточному контролю	
5	Цитологические и молекулярно-генетические механизмы реализации наследственной информации. Основные положения генетики человека и наследственные патологии.	Подготовка к практическим занятиям, ответы на вопросы для самостоятельной работы, подготовка к тестированию, подготовка рефератов и докладов, подготовка к текущему и промежуточному контролю	4
6	Медицинская генетика. Генетические механизмы развития наследственных заболеваний человека, роль окружающей среды.	Подготовка к практическим занятиям, ответы на вопросы для самостоятельной работы, подготовка к тестированию, подготовка рефератов и докладов, подготовка к текущему и промежуточному контролю	4
7	Генетически детерминированные аномалии физического и психического здоровья	Подготовка к практическим занятиям, ответы на вопросы для самостоятельной работы, подготовка к тестированию, подготовка рефератов и докладов, подготовка к текущему и промежуточному контролю	4
	Итого		24

ТЕМЫ ДИСЦИПЛИНЫ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОГО ИЗУЧЕНИЯ ОБУЧАЮЩИМИСЯ:

Тема 1. Обзор современных представлений о понятиях, методах и положениях генетики. Основные закономерности наследования признаков.

1. Основные открытия в биологии, которые подготовили почву для исследований Менделя?

2. Законы Менделя и их роль в медицине.

3. Первый закон Менделя и его роль в диагностике наследственных заболеваний.

4. Второй закон Менделя и его роль прогнозе наследственных заболеваний.

5. Третий закон Менделя.

Тема 2. Основные типы аллельных и неаллельных взаимодействий.

1. Основные типы взаимодействия аллельных генов.

2. Основные типы неаллельных взаимодействий генов.

3. Отклонения от менделевских расщеплений при взаимодействии генов: комплементарность, эпистаз, полимерия.

Тема 3. Хромосомная теория и принципы определения пола у живых организмов.

1. Основные положения хромосомной теории наследственности Т. Моргана.

2. Хромосомный механизм определения пола.

Тема 4. Изменчивость, причины и методы изучения.

1. Мутагенез и его роль в наследственных заболеваниях.

2. Причина мутагенеза.

3. Причина хромосомных мутаций.

4. Классификация хромосомных мутаций.

5. Гетероплоидии. Механизмы хромосомных мутаций.
6. Виды хромосомных aberrаций.
7. Значение хромосомных мутаций в развитии тяжелых патологий.
8. Генные мутации. Классификация. Причины генных мутаций.
9. Ген и среда.
10. Генная инженерия и ее роль в лечении наследственных заболеваний.

Тема 5. Цитологические и молекулярно-генетические механизмы реализации наследственной информации. Основные положения генетики человека и наследственные патологии.

1. Строение клетки.
2. Понятие о хромосоме.
3. Строение гена, как структурно-функциональной единице наследственности.
4. Цитогенетика, как наука. Основные задачи ее.
5. Синтез белка в клетке.
6. Строение белка.
7. Виды РНК и их функции.
7. Деление клетки. Что такое митоз и мейоз.
8. Значение мейотического деления в определении пола ребенка.
9. Образование зиготы. Стадии оплодотворения

Тема 6. Медицинская генетика. Генетические механизмы развития наследственных заболеваний человека, роль окружающей среды.

1. Методы изучения генетики.
2. Клинико-генеалогический метод исследования.
3. Методика составления родословной.
4. Близнецовый метод. Его значение в диагностике наследственных заболеваний.
5. Цитогенетический метод исследования.
6. Популяционно-генетический метод исследования.
7. Молекулярно - цитогенетический метод исследования.
8. Понятие о наследственных заболеваниях.
9. Классификация наследственных заболеваний.
10. Хромосомные заболевания. Классификация.
11. Аутосомные хромосомные заболевания. Особенности и их проявления.
12. Половые хромосомные заболевания. Их общая характеристика.
13. Различия в частоте и тяжести проявлений хромосомных и генных заболеваний.
14. Типы наследования хромосомных заболеваний.
15. Изменения числа аутосом и их последствия.
16. Aberrация хромосом и их последствия.
17. Изменения числа половых хромосом и их проявления
19. Генные заболевания.
20. Генные мутации и причины их вызвавшие. Механизм генных мутаций.
21. Количественные и качественные изменения генного аппарата.
22. Классификация генных заболеваний.
23. Болезни обмена веществ.
24. Заболевания белкового обмена. Энзимопатии.
25. Болезни обусловленные изменениями активности генов.
26. Заболевания углеводного обмена.
27. Заболевания обусловленные нарушением жирового обмена.
28. Мукополисахарозы. Общая характеристика заболеваний.
29. Заболевания неменделирующие с полигенным характером наследования.

Тема 7. Генетически детерминированные аномалии физического и психического здоровья.

1. Изолированные и сочетанные поражения нервной системы при наследственных заболеваниях.

2. Анатомические и функциональные нарушения головного мозга генетического характера.

3. Роль наследственного фактора в формировании некоторых психических заболеваний.

4. Наследственные заболевания зрительного анализатора.

5. Наследственные заболевания органа зрения.

6. Наследственные заболевания органа слуха.

7. Наследственные заболевания слухового анализатора.

8. Аномалии ушных раковин. При каких наследственных заболеваниях встречаются.

9. Врожденная и наследственно-приобретенная глухота и тугоухость.

10. Роль наследственного фактора в формировании речевых расстройств.

11. Аномалии строения артикуляционного аппарата и его роль в развитии ринолалий.

12. «Волчья пасть» и «заячья губа» - частота встречаемой патологии.

13. Нарушение речи при различных хромосомных заболеваниях.

14. Нарушение речи при психических заболеваниях.

15. Заикание, тахилалия и брадилалия, как речевые расстройства имеющие полигенный характер.

15. Речевые расстройства связанные с поражением органа слуха и зрения.

17. Основные методы профилактики наследственных заболеваний.

18. Основные методы диагностики наследственных заболеваний.

19. Лечение наследственных заболеваний.

20. Медико-генетическое консультирование и его практическое значение

.Фонд оценочных средств для проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине

5.1 Примерный перечень вопросов и тем для проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине «Основы генетики»

Тема 1. Обзор современных представлений о понятиях, методах и положениях генетики. Основные закономерности наследования признаков.

1. Дайте определение науки «Генетика».

2. Дайте определение науки «Клиническая генетика»?

3. С какими дисциплинами медико-биологического цикла наиболее тесно связана генетика?

4. Какие исследования в биологии создали почву для открытия законов Менделя?

5. В чем заключается первый закон Менделя?

6. В чем заключается второй закон Менделя?

7. В чем заключается третий закон Менделя?

Тема 2. Основные типы аллельных и неаллельных взаимодействий.

1. Механизмы наследования моногенных (менделирующих) признаков человека.

2. Типы моногенного наследования: аутосомно-доминантный (АД) и аутосомно-рецессивный (АР).

3. Сцепленное наследование.

4. Наследование, сцепленное с половыми хромосомами.

5. Дифференцирование типов наследования признаков (заболеваний) у человека.

6.Количественная и качественная генетическая обусловленность проявления признаков (экспрессивность, пенетрантность, плейотропия).

7.Формы взаимодействия аллельных генов.

8.Явления множественного аллелизма. Кодоминирование.

9.Генетическую и фенотипическую характеристику групп крови человека систем АВ0, Rh.

10.Генетические механизмы наследования групп крови человека систем АВ0, Rh.

11.Генетическую обусловленность резус-несовместимости и резус-конфликта.

12.Гено-фенотипическая обусловленность гемотрансфузий в медицине.

13.Сущность полигенного наследования признаков у человека.

14.Механизмы наследования полигенных признаков с различными формами взаимодействия генов.

15.Модулирование функции генов другими генами. Эпистаз доминантный и рецессивный. "Эффект положения гена".

16.Полигенное наследование. Полимерия.

Тема 3. Хромосомная теория и принципы определения пола у живых организмов.

1.Основные положения хромосомной теории наследственности Т. Моргана.

2.Хромосомный механизм определения пола.

Тема 4. Изменчивость, причины и методы изучения.

1.Укажите причины мутации в структуре хромосом?

2. Мутагенез – дайте определение?

3.Каковы механизмы мутаций наследственных хромосомных заболеваний?

4.Назовите хромосомные мутации?

5.Назовите виды хромосомных aberrаций?

6.Укажите, как происходит мутация в структуре гена?

7. Укажите что такое гетероплоидия?

8.Что такое выпадение нуклеотида из триплета, к чему это приводит?

9. Какие генные мутации наиболее опасны для детей?

10. Назовите основные мутагены?

Тема 5. Цитологические и молекулярно-генетические механизмы реализации наследственной информации. Основные положения генетики человека и наследственные патологии.

1.В чем заключается функция генов?

2.Что такое хромосома?

3.Дайте определение - кариотип, фенотип?

4.Какие хромосомы называются соматическими (аутосомы), а какие – половыми (гомосомы)?

5.Назовите кариотип человека?

6. Расскажите о синтезе белка?

7. Расскажите об этапах синтеза белка?

8. Роль ДНК в синтезе белка?

9. Какие молекулы имеют структуру двойной спирали?

10. Из каких азотистых оснований состоит ген?

8.Что такое митоз?

9. Что такое мейоз?

Тема 6. Медицинская генетика. Генетические механизмы развития наследственных заболеваний человека, роль окружающей среды.

1. Дайте определение науки «антропогенетика»?

2. Дайте определение науки «евгеника»?
3. Имеет ли значение Евгеника в развитии клинической генетики?
4. Методы исследования в генетике. Какие методы исследования в генетике Вам известны?
5. Что Вам известно о методе составления родословной?
6. Какое значение в диагностике имеет цитологический метод исследования?
7. Какое значение в диагностике имеет близнецовый метод исследования?
8. Какое значение в диагностике имеет биохимический метод исследования?
9. Какое значение в диагностике имеет популяционно-генетический метод исследования?
10. Какое значение в диагностике имеет экспериментально-генетический метод исследования?
11. Какие заболевания называются хромосомными?
12. Как часто встречаются хромосомные заболевания среди населения?
13. Какие типы наследования называются менделирующими?
14. В каких случаях используется термин «аллель»?
15. Какие типы наследования Вы знаете?
16. Кто чаще страдает рецессивными X-сцепленными болезнями мужчины или женщины?
17. Какие заболевания X-сцепленным доминантным типом наследования Вы знаете?
18. Как часто диагностируется синдром Дауна среди новорожденных?
19. Какие хромосомные заболевания Вы знаете?
20. Какие заболевания с изменениями структуры половых хромосом Вы знаете?

Тема 7. Генетически детерминированные аномалии физического и психического здоровья.

1. Дайте определение генотипу?
2. Когда впервые появилась программа «Геном человека»?
3. Что означает генотип и фенотип?
4. Общая характеристика генных заболеваний?
5. Какие заболевания связанные с нарушением жирового обмена Вам известны?
6. Какие заболевания связанные с нарушением углеводного обмена Вам известны?
7. Какие заболевания связанные с нарушением обмена соединительной ткани Вам известны?
- Мукополисахаридозы.
8. Назовите ксеродермические формы заболевания.
9. Укажите в чем особенности генных заболеваний?
10. Назовите неменделирующие полигенные заболевания.
11. Дайте определение науки «тератология»?
12. Назовите причины стигм?
13. Какие стигматические нарушения вы знаете? Перечислите их, назовите при какой патологии они встречаются?
14. Назовите анатомические и функциональные нарушения головного мозга при наследственных заболеваниях?
15. Назовите какие наследственные заболевания органа зрения вы знаете?
16. Назовите какие наследственные заболевания зрительного анализатора вы знаете?
17. Назовите какие наследственные заболевания слуховой системы вы знаете?
18. Укажите роль наследственных факторов в психических заболеваниях?
20. Какова роль наследственных факторов в формировании интеллектуальных нарушений?
21. Какое значение имеют наследственные факторы в развитии детей с ограниченными возможностями здоровья?

22. Какие наследственные заболевания речи вы знаете?
23. Укажите по какому типу могут наследоваться расщелина губы и нёба?
24. Наследуется ли заикание?
25. Наследуется ли дислексия?
26. Наследуется ли афазия?
27. Какое нарушение речи вы можете встретить при болезни Дауна?
28. Какое нарушение речи вы можете встретить при болезни Паркинсона?
29. Какое нарушение речи вы можете встретить при шизофрении?
30. Укажите значение влияния слухового восприятия на речевой процесс?
31. Укажите значение наследственного фактора в развитии ринолалии?

6. Организация промежуточной аттестации обучающихся

Форма промежуточной аттестации согласно учебному плану – зачет.

Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

1. Предмет генетики, связь с другими науками.
2. Проблема изучения индивидуальности.
3. История развития генетики.
4. Основные понятия предмета.
5. Хромосомная теория наследственности. Хромосомы человека.
6. ДНК - материальная основа наследственности. Понятия ген, локус, аллель.
7. Виды генов.
8. Синтез белка.
9. Понятие признака в генетике. Классификация признаков в зависимости от типа изменчивости.
10. Законы Менделя.
11. Взаимодействия генов.
12. Наследование, сцепленное с полом.
13. Цитоплазматическая наследственность.
14. Наследование полигенных и количественных признаков.
15. Мутации.
16. Виды мутаций.
17. Классические синдромы хромосомных аномалий.
18. Понятие популяции.
19. Закон Харди-Вайнберга. Отличительные особенности человеческих популяций.
20. Динамика генов и аллелей в популяции.
21. Наследственность и среда. Генотип и фенотип. Геном, генофонд.
22. Количественная изменчивость и методы ее описания. Дисперсия признака в популяции.
23. Генетическая дисперсия.
24. Средовая дисперсия.
25. Норма реакции. Диапазон реакции.
26. Генетическая и средовая дисперсии как составляющие популяционной дисперсии.
27. Показатель наследуемости и его зависимость от состава генотипов в популяции.
28. Показатель наследуемости и его чувствительность к среде.
29. Популяционный характер показателя наследуемости.
30. Генотип-средовое взаимодействие.
31. Генотип-средовая ковариация.
32. Цитогенетические методы.
33. Молекулярные методы.
34. Клинико-генеалогический метод.
35. Методы моделирования.

36. Биология близнецовости. Классический близнецовый метод.
37. Разновидности близнецового метода.
38. Возможности и ограничения близнецового метода.
39. Генетический контроль телосложения и внешнего облика.
40. Дерматоглифика.
41. Генетический контроль скорости роста и развития.
42. Система HLA, группы крови.
43. Генетический контроль восприятия.
44. Генетический контроль индивидуальной чувствительности к средовым влияниям.
45. Соотношение генетических факторов и условий внешней среды в развитии патологии.
46. Классификация наследственной патологии.
47. Особенности патогенеза наследственной патологии при моногенных и хромосомных болезнях.
48. Особенности клинических проявлений наследственных болезней.
49. Клинический полиморфизм наследственных заболеваний.
50. Генетическая гетерогенность.
51. Генные болезни: аутосомно-доминантные заболевания.
52. Генные болезни: аутосомно-рецессивные заболевания.
53. Генные болезни: X-сцепленные заболевания.
54. Хромосомные болезни: нарушение числа аутосом.
55. Хромосомные болезни: нарушение числа половых хромосом.
56. Хромосомные болезни: структурные нарушения хромосом.
57. Болезни с наследственным предрасположением
58. Наследственные болезни с нетрадиционным типом наследования.
59. Врожденные пороки развития.
60. Умственная отсталость при хромосомных болезнях.
61. Умственная отсталость при моногенных болезнях.
62. Умственная отсталость при дизморфических синдромах.
63. Мультифакториально обусловленная умственная отсталость.
64. Задержка психического развития.
65. Ранний детский аутизм.
66. Стойкие нарушения слуха.

Порядок промежуточной аттестации обучающегося по дисциплине в форме зачета.

Промежуточная аттестация по дисциплине в форме зачета проводится на основании фонда оценочных средств в соответствии с расписанием экзаменационной сессии.

Критерии, показатели и порядок балльно-рейтинговой системы промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине в форме зачета, а также порядок перевода рейтинговой оценки обучающегося в традиционную систему оценок устанавливается Положением о балльно-рейтинговой системе текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по программам высшего образования – программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры в ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России с изменениями и дополнениями.

7. Методические указания обучающимся по освоению дисциплины

Освоение обучающимися учебной дисциплины «Основы генетики» складывается из контактной работы, включающей занятия лекционного типа (лекции) и практические занятия а также самостоятельной работы. Контактная работа с обучающимися предполагает проведение текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации.

Для подготовки к занятиям лекционного типа (лекциям) обучающийся должен:

- внимательно прочитать материал предыдущей лекции;
- ознакомиться с учебным материалом по учебнику, учебным пособиям, а также электронным образовательным ресурсам с темой прочитанной лекции;
- внести дополнения к полученным ранее знаниям по теме лекции на полях лекционной тетради;
- записать возможные вопросы, которые следует задать преподавателю по материалу изученной лекции.

Для подготовки к практическим занятиям обучающийся должен:

- внимательно изучить теоретический материал по конспекту лекции, учебникам, учебным пособиям, а также электронным образовательным ресурсам;
- подготовиться к выступлению на заданную тему;
- выполнить письменную работу;
- подготовить доклад, презентацию.

Самостоятельная работа обучающихся является составной частью обучения и имеет целью закрепление и углубление полученных знаний, умений и навыков, поиск и приобретение новых знаний, выполнение учебных заданий, подготовку к предстоящим занятиям, текущему контролю успеваемости и промежуточной аттестации.

Выполнение домашних заданий осуществляется в форме:

- работы с учебной, учебно-методической и научной литературой, электронными образовательными ресурсами (например, просмотр видеолекций или учебных фильмов), конспектами обучающегося: чтение, изучение, анализ, сбор и обобщение информации;
- решения задач, выполнения письменных заданий и упражнений;
- подготовки (разработки) альбомов, схем, таблиц, слайдов, выполнения иных практических заданий;
- подготовки тематических сообщений и выступлений.

Для подготовки к текущему тематическому контролю, обучающемуся следует изучить учебный материал по теме занятия или отдельным значимым учебным вопросам, по которым будет осуществляться опрос.

Для подготовки к итоговому контролю, обучающемуся следует изучить учебный материал по наиболее значимым темам и разделам дисциплины в семестре.

Промежуточная аттестация в форме зачета по дисциплине «Основы генетики» проводится на основании фонда оценочных средств.

8. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

8.1 Основная литература, необходимая для освоения дисциплины

№ п/п	Наименование	Автор(ы)	Год, место издания	Кол-во экземпляров	
				в биб-лиотеке	на кафедре
1	2	3	4	5	6
1	Основы генетики: учебник	Иванищев, В. В.	2024, Москва		
2	Введение в генетику: учебное пособие	Пухальский, В. А	2023, Москва		

8.2 Дополнительная литература, необходимая для освоения дисциплины

№ п/п	Наименование	Автор(ы)	Год, место издания	Кол-во экземпляров	
				в биб-лиотеке	на кафедре

1	2	3	4	5	6
1.	Клиническая генетика: учебник	Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина	2015, Москва		

8.3 Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины

№ п/п	Наименование	Автор(ы)	Год, место издания	Кол-во экземпляров	
				в библиотеке	на кафедре
1	2	3	4	5	6
1.					
2.					

9. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при наличии)

Автоматизированная образовательная среда университета.

Балльно-рейтинговая система контроля качества освоения образовательной программы в автоматизированной образовательной системе университета.

Перечень лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения:

Office Standard/ Professional Plus 2010 with SP1, дог. № 65164326 от 08.05.2015 (32 шт.), АО «СофтЛайн Трейд», срок действия лицензии: бессрочно;

Kaspersky Endpoint Security 10, дог. № 246-M3-19 (32 шт.) (Касперский), срок действия лицензии: 16.04.2025-18.04.2027;

Adobe Reader, [get/adobe.com/ru/reader/otherversions](http://get.adobe.com/ru/reader/otherversions), (32 шт.), срок действия лицензии: бессрочно;

10. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Лекционная аудитория, оборудованная мультимедийным оборудованием.

Учебные аудитории, расположенные в помещениях Университета.

Мультимедийный комплекс (ноутбук, проектор, экран).

Наборы мультимедийных наглядных материалов по различным разделам учебной дисциплины.

Организация обеспечена необходимым комплектом лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения (состав определяется в рабочей программе дисциплины и подлежит обновлению при необходимости).

Библиотечный фонд укомплектован печатными изданиями из расчета не менее 0,25 экземпляра каждого из изданий, указанных в рабочей программе дисциплины, на одного обучающегося из числа лиц, одновременно осваивающих соответствующую дисциплину.

Обучающимся обеспечен доступ (удаленный доступ), в том числе в случае применения электронного обучения, дистанционных образовательных технологий, к современным профессиональным базам данных и информационным справочным системам, состав которых определяется в рабочей программе дисциплины и подлежит обновлению (при необходимости).

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