

**ГБОУ ВПО «САНКТ-ПЕТЕРБУРГСКАЯ ГОСУДАРСТВЕННАЯ  
ХИМИКО-ФАРМАЦЕВТИЧЕСКАЯ АКАДЕМИЯ» МИНИСТЕРСТВА  
ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
(ГБОУ ВПО СПХФА Минздрава России)**

**Фармацевтический техникум**

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ  
«ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА  
С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»**

по специальности 33.02.01 «Фармация»  
(базовый уровень среднего профессионального образования)

Рассмотрена  
на заседании цикловой комиссии  
фармакологии, медико-биологических  
дисциплин

Протокол № 9 от 27.05.14

Председатель цикловой комиссии  
Л.Д.Бельгова

Автор: Г.М.Дроняева

Утверждена  
на заседании методического совета  
техникума

Протокол № 1 от 24.09.2014г

Составлена  
в соответствии с Государственными  
требованиями к минимальному  
содержанию уровня подготовки  
выпускников по специальности 33.02.01  
«Фармация»

Зам. директора  
по учебно-методической работе



Рецензент: Бельгова Л.Д., председатель МК медико-биологических дисциплин

## Пояснительная записка

"Генетика человека с основами медицинской генетики" относится к профессиональному циклу, включающему в себя общепрофессиональные дисциплины. Рабочая программа составлена на основе типовой, разработанной к государственному образовательному стандарту нового поколения. Программа соответствует учебному плану СПб техникума на 2011/2012 учебный год.

Генетика является фундаментальной дисциплиной, оказывающей все большее влияние на развитие как медицины, так и фармации. Возрастающее значение медицинской генетики определяется прежде всего тем, что активное вмешательство человека в окружающую среду приводит к ее интенсивному загрязнению и повышению уровня мутационной изменчивости организмов. Мутации, возникающие в наследственном материале, проявляются как у современных поколений людей, так и у их будущих потомков в форме различных наследственных болезней и заболеваний с наследственным предрасположением.

Изучение современных методов исследования генетики человека, методов ранней диагностики и профилактики наследственных заболеваний будет создавать прочную базу для освоения таких профессиональных дисциплин как фармакогнозия и фармакология. Генетика человека с основами медицинской генетики изучается параллельно с анатомией и физиологией человека, с основами патологии, поэтому между этими дисциплинами должны быть тесные межпредметные связи.

Программа включает семь разделов. Первый содержит материал, показывающий становление генетики как науки. Дается информация о международном проекте "Геном человека" – о задачах и практическом значении проекта.

**Раздел "Цитологические основы наследственности"** предлагает подробное изучение особенностей строения хромосом в кариотипе человека и различий в механизме расхождения хромосом при образовании соматических клеток и гамет. Необходимо использовать схематические рисунки с различным числом хромосом.

**Раздел "Биохимические и молекулярные основы наследственности"** предполагает обязательное использование знаний по органической химии о строении аминокислот, белков, нуклеиновых кислот, о химических связях в этих соединениях. Изучая белки важно показать их роль в работе Na – K насоса, т.к. это необходимо для понимания действия лекарственных средств при изучении фармакологии. Необходимо предлагать на практических занятиях решение индивидуальных ситуационных задач по репликации ДНК, по транскрипции и по сборке белка.

**В разделе "Закономерности наследования признаков"** следует уделять большое внимание на решение задач по генетике с использованием общепринятой в генетике символики. Желательно требовать теоретическое обоснование по каждой задаче:

- к какому типу скрещивания относится (обосновать);
- какой тип наследования конкретного признака (дать пояснения);
- какой характер взаимодействия аллельных генов (дать пояснение).

**В разделе "Наследственность и патология"** необходимо изучать материал, используя принципы "непосредственного участия", предлагая студентам, работая

с литературой, анализировать, сравнивать, сопоставлять, предлагать использовать полученные знания в новых ситуациях. Обратит внимание на недопустимость нахождения в аптеке препаратов, отсутствующих в реестре. Показать необходимость знаний при работе с аннотациями. Понимать проблемы, вызванные использованием трансгенных продуктов.

**Раздел "Профилактика наследственной патологии. Медико – генетическое консультирование"** является завершающим. Важно показать студентам, что основных причин наследственной патологии две:

- передача патологии гена потомству;
- "свежая" или вновь возникшая мутация.

Очень важно при отпуске лекарственных средств в аптеке называть нормы приема препарата, т.к. нарушение норм приема может вызвать мутацию.

Существуют возможности ранней диагностики наследственных заболеваний, поэтому вставать на учет при беременности необходимо в ранние сроки.

В программе приводится Примерный тематический план с разбивкой часов по теории и практическим занятиям. Предложен перечень практических занятий с указанием разделов и тем, а так же виды аудиторной и внеаудиторной самостоятельной работы студентов и формы ее контроля.

По каждому разделу желательно выставлять студенту итоговую оценку, которая будет суммировать все виды контроля за деятельностью студента при изучении раздела.

Итоговой формой контроля лучше считать экзамен (промежуточная аттестация), так как это позволит систематизировать, обобщить и закрепить изученный материал.

В программе приведен список литературы .

### **Область применения программы**

Рабочая программа подготовлена на основе примерной программы учебной дисциплины.

### **Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:**

Учебная дисциплина "Генетика человека с основами медицинской генетики" является частью цикла общепрофессиональных дисциплин основной профессиональной образовательной программы по специальности среднего профессионального образования 060301 «Фармация» базовой подготовки.

### **Цели и задачи дисциплины - требования к результатам освоения дисциплины:**

В результате освоения дисциплины обучающийся должен уметь:

- ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;
- решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;
- пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию.

В результате освоения дисциплины обучающийся должен знать:

- биохимические и цитологические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;

- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

## Тематический план

Разделы Темы	Наименование разделов и тем	Количество часов			
		Максим нагрузка	Теория	Практика	Самостоят работа
Раздел I – 3 часа История генетики человека					
1.1	Задачи генетики. История исследований. Медицинская генетика.	3	1		2
Раздел II – 12 часов Цитологические основы наследственности					
2.1	Строение хромосом, типы хромосом. Хроматин, его виды. Кариотип, идеограмма.	4	1	1	2
2.2	Жизненный цикл клетки. Способы деления клеток. Митоз, его фазы.	3	2	1	
2.3	Мейоз. Гаметогенез.	5	1	2	2
Раздел III – 15 часов Биохимические и молекулярные основы наследственности					
3.1	Нуклеиновые кислоты: виды, строение, свойства и функции.	4	2		2
3.2	Белки как биополимеры: строение, структуры, свойства, функции Роль белка в работе активного транспорта. Механизмы нервного импульса и мышечного сокращения.	5	3		2
3.3	Биосинтез белка. Роль нуклеиновых кислот на каждом этапе биосинтеза.	6	2	2	2
Раздел IV – 18 часов Закономерности наследования признаков					
4.1	Задачи генетики. Типы скрещивания. Законы Г. Менделя.	4	2	2	
4.2	Аллельные и неаллельные гены, их характеристика и взаимодействие. Свойства гена.	4	2	2	
4.3	Сцепленное наследование. Работы Т. Моргана.	4	2	2	
4.4	Типы наследования признаков.	6	2	2	2
Раздел V – 6 часов. Наследственность и среда					
5.1	Модификационная изменчивость. Характерные особенности, закономерность.	3	1	2	
5.2	Наследственная изменчивость. Му-	3	1		2

Разделы Темы	Наименование разделов и тем	Количество часов			
		Максим нагрузка	Теория	Практи- ка	Самостоя работа
	тации, классификация мутаген-ных факторов. Закономерность.				
Раздел VI – 16 часов Наследственность и патология					
6.1	Методы изучения генетики человека.	4	2	2	
6.2	Классификация наследственных заболеваний.	4	2		1
6.3	Хромосомные заболевания.	4	2		2
6.4	Моногенные заболевания.	4	2		2
Раздел VII – 8 часов. Профилактика наследственной патологии. Медико – генетическое консультирование					
7.1	Показания к медико - генетическому консультированию. Методы анализа наследственных заболеваний.	2	2		
7.2	Пренатальная диагностика. ДНК - диагностика.	4	2	2	
7.3	Зачетное занятие по практическому курсу.	2		2	
Всего:		78	34	22	22

**Примерный тематический план и содержание учебной дисциплины  
«Генетика человека с основами медицинской генетики»**

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические работы, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень усвоения
Раздел I – 1 час История генетики человека. Программа «Геном человека»			
	Генетика - область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. Антропогенетика. Медицинская генетика. История исследований генетики человека. Программа «Геном человека».	1	1 2 1 1
	<i>Тематика самостоятельной работы обучающихся:</i> - Программа "Геном человека»	2	
Раздел 2. – 10 часов Цитологические основы наследственности			
Тема 2.1. Кариотип человека	Ядро, ядерная оболочка, ядерный сок, ядрышки, хроматин и хромосомы. Понятие о кариотипе, идиограмме. Понятие о гетерохроматине и эухроматине. Половой хроматин. Строение и типы метафазных хромосом человека.	1	2 3 1 1
	<i>Практическое занятие:</i> 1. Кариотип человека. Строение и типы хромосом. <i>Тематика самостоятельной работы обучающихся:</i> - Строение ядра в интерфазном состоянии – рисунок с обозначениями.	1  2	
Тема 2.2. Жизненный цикл клетки. Митоз.	Жизненный цикл клетки: интерфаза и период деления. Способы деления эукариотических клеток: митоз, амитоз, мейоз, их краткие характеристики. Хромосомные наборы соматических и половых клеток. Интерфаза, ее периоды, характеристика происходящих процессов Митоз (непрямое деление) - универсальный способ деления соматических клеток. Фазы митоза, их характеристика. Биологическое значение митоза. Факторы, влияющие на протекание митоза..	2	1 1 2 2 2 3 1
	<i>Практическое занятие:</i> 1. Митоз - универсальный способ деления соматических клеток.	1	



Тема 2.3. Мейоз. Гамето- генез	Характеристика половых клеток. Строение яйцеклеток. Строение сперматозоида. Хромосомные наборы половых клеток. Образование половых клеток (гаметогенез). Периоды овогенеза и сперматогенеза, сходства и различия. Мейоз - способ деления в период созревания. Первое мейотическое деление (редукционное). Профаза I, метафаза I, анафаза I, телофаза I. Особенности профазы I - конъюгация и кроссинговер гомологичных хромосом. Второе мейотическое деление (эквационное). Профаза II, метафаза II, анафаза II, телофаза II. Факторы, влияющие на протекание мейоза. Значение соблюдения разовой и суточной дозы при приеме лекарственных препаратов. Биологическое значение мейоза.	2	2
	<i>Практическое занятие:</i> 1. Строение половых клеток. Гаметогенез.	2	
	<i>Тематика самостоятельной работы обучающихся:</i> - Сходство и различие митоза и мейоза - сравнительная таблица.	2	
Раздел 3. – 15 часов Биохимические и молекулярные основы наследственности.			
Тема 3.1. Строение и ге- нетическая роль нуклеино- вых кислот. Ген и его свой- ства	Генный уровень организации наследственного материала. Химическая организация гена. Нуклеиновые кислоты. Виды нуклеиновых кислот. ДНК и РНК как биополимеры. Мономеры нуклеиновых кислот - нуклеотиды. Виды нуклеотидов ДНК и РНК. Структура ДНК. Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. Свойства ДНК: репликация и репарация. Виды РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке.	2	1 2 2 1 2 1 1 1
	<i>Тематика самостоятельной работы обучающихся:</i> - Основные различия в строении и функциях ДНК и РНК. – сравнительная таблица	2	

Тема 3.2. Строение белковых молекул	Органические вещества клетки. Белки, как биологические полимеры. Аминокислоты -мономеры белков, их амфотерный характер. Механизм образования полипептида. Структуры белковых молекул. Свойства белков: денатурация и ренатурация. Гидрофильные свойства белков. Специфичность белков. Виды транспорта в клетке. Механизмы нервного импульса и мышечного сокращения. Проблемы несовместимости белков. Функции белков в организме. Роль белков в работе натрий – калиевого насоса.	3	1 2  2 2 1 1 2 1
	<i>Самостоятельная работа обучающихся:</i> - составление кроссворда по теме "Белки – строение, структуры, свойства, функции".	2	
Тема 3.3. Реализация генетической информации. Биосинтез белка. Генетический код и его свойства	Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации Генетический код и его свойства. Процесс транскрипции и его характеристика Последовательность процессов трансляции, протекающих в рибосомах Участие и-РНК, т-РНК и р-РНК в биосинтезе белка. Роль ферментов и АТФ в биосинтезе белка..	2	1 2 3 3 2 1
	<i>Практические занятия:</i> 1. Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК. Биосинтез белка.	2	
	<i>Тематика самостоятельной работы обучающихся:</i> - Роль нуклеиновых кислот на различных этапах биосинтеза белков	2	
Раздел 4. – 18 часов Закономерности наследования признаков			
Тема 4.1. Законы Г. Менделя. Типы скрещивания.	Предмет изучения генетики, задачи генетики и ее значение для медицины и фармации. Моногибридное, дигибридное, анализирующее типы скрещивания. Три закона Г. Менделя. Аллельные и неаллельные гены. свойства гена.	2	1 2 2

Тема 4.2. Взаимодействие генов. Наследование групп крови и резус-фактора у человека	<p>Наследование признаков при взаимодействии аллельных генов: явления полного и неполного доминирования, кодоминирования.</p> <p>Наследование признаков при взаимодействии неаллельных генов. Комплементарное взаимодействие. Эпистаз. Полимерия.</p> <p>Генетическое определение групп крови и резус - фактора.</p>	2	2  2  2
Тема 4.3 Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленное наследование	Сцепленное наследование. Правило сцепленного наследования Т. Моргана. Хромосомная теория Т. Моргана.	2	1 1
	<i>Практические занятия:</i> Основные закономерности наследования признаков. Моногибридное и дигибридное скрещивания. Решение задач.	2	
Тема 4.4. Типы наследования признаков.	Аутосомный тип наследования (доминантный и рецессивный характер наследования). Сцепленное с полом тип наследования: X-сцепленное наследование, Y-сцепленное наследование. Наследственные заболевания, сцепленные с полом.	2	1 2
	<i>Практические занятия по разделу 4:</i> 1. Решение задач на наследование групп крови и резус – фактора. 2. Задачи на родословные. 3. Решение задач на сцепленное наследование.	2 2 2	
	<i>Тематика самостоятельной работы обучающихся:</i> - Составление задач на моно- и дигибридное скрещивание.	2	
Раздел 5. – 6 часов Наследственность и среда			
Тема 5.1. Модификационная изменчивость. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков	Классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Закон Кетле.	1	1 1 2
	<i>Практические занятия:</i> - Модификационная изменчивость человека. Статистический анализ количественных признаков.	2	

Тема 5.2. Наследственная изменчивость. Мутации, мутагены	Наследственная изменчивость. Мутации. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н. И. Вавилова. Классификация мутаций. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды. Комбинативная изменчивость. Примеры наследственной изменчивости у человека.	1	2 1 1 2 2 1 1
	<i>Тематика самостоятельной работы обучающихся:</i> - Лекарственные препараты как мутагенный фактор: примеры и меры предосторожности.	2	
Раздел 6. – 16 часов Наследственность и патология.			
Тема 6.1 Методы изучения генетики человека.	Особенности человека, как объекта генетических исследований. Методы изучения генетики человека. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Цитогенетический метод. Биохимический метод . Популяционно-статистический метод. Геномная дактилоскопия. Дерматоглифика. Примеры наследственных заболеваний.	2	2 2 2 1 2 1 1 1 1
	<i>Практические занятия:</i> Популяционно – статистический метод изучения генетики человека.	2	
Тема 6.2. Классификация наследственных заболеваний	Наследственные болезни и их классификация. Понятие о моногенных и хромосомных заболеваниях. Понятие о мультифакториальных (полигенных) заболеваниях, их особенности, профилактика.	2	2 1 1
	<i>Тематика самостоятельной работы обучающихся:</i> - Характеристика отдельных наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости и т.д.).	2	

Тема 6.3. Хромосомные заболевания	Хромосомные болезни. Синдромы с числовыми аномалиями аутосом (синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау). Синдромы с числовыми аномалиями половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X).	2	1 2 2
	<i>Тематика самостоятельной работы обучающихся:</i> - Характеристика отдельных наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости).		
Тема 6.4. Моногенные заболевания	Причины моногенных заболеваний. Нарушение обмена аминокислот. Нарушение обмена углеводов, липидов. Мукополисахаридозы. Нарушение обмена гормонов. Клиника, диагностика, лечение моногенных заболеваний.	2	2 1 1 1 2
	<i>Тематика самостоятельной работы обучающихся:</i> - Характеристика отдельных наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости).	2	
Раздел 7. – 8 часов Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование.			
Тема 7.1. Медико-гене- тическое кон- сультирование. Цели, задачи, показания	Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Неонатальный скрининг на гипотиреоз, фенилкетонурию.	2	2 2 1 1
Тема 7.2. Пре- натальная диа- гностика, мето- ды	Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентоз, биопсия хориона, определение фетопротеина). Сроки проведения, основные показания, оценка результатов.	2	2 2
	<i>Практическое занятие:</i> - ДНК – диагностика. Определение кровного родства, потомка.	2	
<b>Зачетное занятие</b>		2	
<b>ВСЕГО:</b>		78	

## КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий, тестирования, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий,

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<p><b>Освоенные умения:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;</li> <li>- решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;</li> <li>- пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию.</li> </ul> <p><b>Освоенные знания:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- биохимические и цитологические основы наследственности;</li> <li>- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</li> <li>- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</li> <li>- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</li> <li>- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</li> <li>- цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию.</li> </ul>	<p><b>Текущий контроль по каждой теме:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- письменный опрос</li> <li>- устный опрос</li> <li>- решение ситуационных задач,</li> <li>- контроль выполнения практического задания.</li> </ul> <p><b>Итоговый контроль</b> – комплексный экзамен по аналогии анатомии, клинической патологии и генетике человека. Билет содержит три теоретических вопроса (по одному из 3-х предметов): по анатомии, по патологии, по клинической патологии, по генетике человека. Кроме теоретических вопросов в билете две ситуационные задачи: по первой медицинской помощи, по генетике человека. По генетике человека 35 теоретических вопроса 35 ситуационных задач на моногибридное, дигибридное скрещивание, на сцепленное с гетерохромосомами наследование, на анализ родословных. По каждой задаче необходимо дать теоретическое обоснование по трем параметрам: на какой вид скрещивания данная задача; какой тип наследования по данному признаку; какой характер взаимодействия аллельных генов. Все параметры надо не только назвать, но и обосновать</p> <p><b>Критерии оценки экзамена:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- уровень усвоения студентами материала, предусмотренного учебной программой дисциплины;</li> <li>- уровень знаний и умений, позволяющих студенту решать типовые ситуационные задачи;</li> <li>- обоснованность, четкость, полнота изложения ответов;</li> <li>- уровень информационно-коммуникативной культуры.</li> </ul>

## **Информационное обеспечение обучения.**

### **Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы.**

#### **Основные источники:**

1. Акуленко Л.В., Угаров И.В. Медицинская генетика. Москва. ГЭОТАР "Медиа". 2011 г
1. Гайнутдинов И.К. Рубан Э.Д. Медицинская генетика. Ростов-на-Дону, "Феникс", 2007
2. Библиотека техникума – электронный вариант, папка "Генетика", "Генетические связи"

#### **Дополнительные источники:**

1. Савченко А.Ю., Рождественский А.С., Литвинович Е.Ф., Захарова Н.С., Шестирикова А.А. Основы медицинской и клинической генетики. Ростов-на-Дону, "Феникс" Омск, ГОУ ВПО ОмГМА Росздрава, 2008 г.
2. Под редакцией академии РАМН Бочкова Н.П. Медицинская генетика. Москва, Издательская группа "ГЭОТАР - Медиа", 2008 г
3. Гнатик Е.Н. Генетика человека. Былое и будущее. Москва, URSS, Издательство ЛКИ, 2007 г.
4. Макконки Э.. Геном человека. Перевод с английского Хромова -Борисова Н.Н., Техносфера, Москва, 2008 г.
5. Боринская С.А., Янковский Н.К. Люди и их гены: нити судьбы. Фрязино: Век - 2, 2006

## Литература.

### Основная:

1. Гайнутдинов И.К. Рубан Э.Д. Медицинская генетика. Ростов-на-Дону, "Феникс", 2007г.
2. Щипков В.П., Кривошеина Г.Н. Практикум по медицинской генетике. Москва, АСАДЕМА, 2003 г.

### Дополнительная:

1. Савченко А.Ю., Рождественский А.С., Литвинович Е.Ф., Захарова Н.С., Шестирикова А.А. Основы медицинской и клинической генетики. Ростов-на-Дону, "Феникс" Омск, ГОУ ВПО ОмГМА Росздрава, 2008 г.
2. Под редакцией академии РАМН Бочкова Н.П. Медицинская генетика. Москва, Издательская группа "ГЭОТАР – Медиа", 2008 г
3. Гнатик Е.Н. Генетика человека. Былое и будущее. Москва, URSS, Издательство ЛКИ, 2007 г.
4. Макконки Э.. Геном человека. Перевод с английского Хромова – Борисова Н.Н., Техносфера, Москва, 2008 г.
5. Боринская С.А., Янковский Н.К. Люди и их гены: нити судьбы. Фрязино: Век – 2, 2006 г.