

**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Национальный государственный Университет
физической культуры, спорта и здоровья имени П. Ф. Лесгафта,
Санкт-Петербург»**

Кафедра профилактической медицины и основ здоровья

Рабочая программа дисциплины

ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Основная профессиональная образовательная программа
среднего профессионального образования – программа подготовки
специалистов среднего звена

34.02.01 Сестринское дело

Квалификация:

Медицинская сестра / Медицинский брат

Форма обучения:

Очно-заочная

Санкт-Петербург, 2025

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

1.1. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ

В соответствии с учебным планом дисциплина «Генетика с основами медицинской генетики» изучается на 1 курсе во 2 семестре по очно-заочной форме обучения. Вид промежуточной аттестации: *зачет*.

1.2. ЦЕЛЬ И ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Цель изучения дисциплины – формирование знаний и умений по Генетике с основами медицинской генетики для применения в будущей профессиональной деятельности.

Наименование категории (группы) компетенций	Код и наименование компетенций
Общие компетенции	ОК 01. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам;
	ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности;
	ОК 03. Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях;
Профессиональные компетенции	ПК 3.1 Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний;
	ПК 3.2 Пропагандировать здоровый образ жизни;
	ПК 3.3 Участвовать в проведении профилактических осмотров и диспансеризации населения;
	ПК 4.1. Проводить оценку состояния пациента.
	ПК 4.2. Выполнять медицинские манипуляции при оказании медицинской помощи пациенту.
	ПК 4.3. Осуществлять уход за пациентом.
	ПК 4.5. Оказывать медицинскую помощь в неотложной форме.
	ПК 4.6. Участвовать в проведении мероприятий медицинской реабилитации.

Личностные результаты	ЛР 7 Осознающий и деятельно выражающий приоритетную ценность каждой человеческой жизни, уважающий достоинство личности каждого человека, собственную и чужую уникальность, свободу мировоззренческого выбора, самоопределения. Проявляющий бережливое и чуткое отношение к религиозной принадлежности каждого человека, предупредительный в отношении выражения прав и законных интересов других людей.
	ЛР 9 Сознательный ценность жизни, здоровья и безопасности. Соблюдающий и пропагандирующий здоровый образ жизни (здоровое питание, соблюдение гигиены, режим занятий и отдыха, физическая активность), демонстрирующий стремление к физическому совершенствованию. Проявляющий сознательное и обоснованное неприятие вредных привычек и опасных наклонностей (курение, употребление алкоголя, наркотиков, психоактивных веществ, азартных игр, любых форм зависимостей), деструктивного поведения в обществе, в том числе в цифровой среде.

1.3. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Планируемые результаты освоения дисциплины	Содержание планируемых результатов освоения дисциплины
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.
Уметь	- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. ОБЪЕМ ДИСЦИПЛИНЫ И ВИДЫ УЧЕБНОЙ РАБОТЫ

очно-заочная форма обучения

Вид учебной работы		Всего часов	Семестры
			2
Контактная работа преподавателей с обучающимися		20	20
в том числе:			
Практические занятия		10	10
Лекционные занятия		10	10
Зачет			
Самостоятельная работа		52	52
Общая	Часы	72	72

2.2. ПЕРЕЧЕНЬ ТЕМ ДИСЦИПЛИНЫ И ИХ КРАТКОЕ СОДЕРЖАНИЕ:

№ п/п	Тема (раздел)	Содержание раздела	Результаты обучения в виде знаний, умений, навыков
Раздел 1. Основы генетики			
1	Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики	1.Краткая история развития медицинской генетики. 2.Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. 3.Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. 4.Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.	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. Уметь: - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней.
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности			
2	Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	1. Клетка – основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки. 2. Прокариотические и эукариотические клетки. Общий план строения эукариотической клетки. 3. Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки. 4. Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип». 5. Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.	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. Уметь: - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней.
3	Тема 2.2. Биохимические основы наследственности	1.Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. 2.Сохранение информации от поколения к поколению. 3.Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена. 4.Состав и структура нуклеотида. Универсальность, индивидуальная специфичность структур ДНК, определяющих ее способность кодировать, хранить, воспроизводить генетическую информацию. 5.Репликация ДНК, роль ферментов, чередование экзонов и интронов в структуре генов. 6.Транскрипция, трансляция, элонгация. Синтез белка как молекулярная основа самообновления. 7.Генетический код его универсальность, специфичность.	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. Уметь:

			- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней.
Раздел 3. Закономерности наследования признаков			
4	Тема 3.1. Типы наследования признаков	1. Законы наследования Менделя. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Сущность законов наследования признаков у человека. 2. Типы и закономерности наследования признаков у человека. 3. Генотип и фенотип. 4. Виды взаимодействия генов. 5. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия 6. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. 7. Генетическое определение групп крови и резус – фактора	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. Уметь: - проводить опрос и

			вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней.
5	Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез.	1.Основные виды изменчивости. 2.Причины мутационной изменчивости. 3.Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез. 4.Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.	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. Уметь: - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной

			патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней.
Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости			
6	Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости	1. Методы изучения наследственности и изменчивости. 2. Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, Популяционно-статистический, иммуногенетический методы.	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. Уметь: - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;

			- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней.
Раздел 5. Наследственность и патология			
7	Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация	1. Классификация наследственных болезней. 2. Аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с полом заболевания. 3. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. 4. Мультифакториальные заболевания. 5. Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний.	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. Уметь: - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы

			по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней.
8	Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование	1. Виды профилактики наследственных заболеваний. 2. Показания к медико-генетическому консультированию (МГК). 3. Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. 4. Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг.	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. Уметь: - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом

			имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней.
--	--	--	---

2.3. СОДЕРЖАНИЕ ЗАНЯТИЙ:

ОЧНО-ЗАОЧНАЯ ФОРМА ОБУЧЕНИЯ

ЗАНЯТИЯ ЛЕКЦИОННОГО ТИПА

№ темы	Содержание (лекционные занятия)	Кол-во часов
1	Генетика как наука. История развития медицинской генетики	2
2	Цитологические основы наследственности. Биохимические основы наследственности.	2
3	Закономерности наследования признаков. Типы наследования признаков. Виды изменчивости. Мутагенез.	2
4	Изучение наследственности и изменчивости. Методы изучения наследственности и изменчивости.	2
5	Наследственность и патология. Наследственные болезни и их классификация.	2

ЗАНЯТИЯ СЕМИНАРСКОГО ТИПА

№ темы	Содержание (практические занятия)	Кол-во часов
1	Практическое занятие № 1. Основные типы деления эукариотической клетки. Гаметогенез. Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, мейоз, амитоз). Биологическая роль разных типов деления. Гаметогенез (овогенез, сперматогенез). Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям.	2
2	Практическое занятие № 2 Наследование менделирующих признаков у человека. Сцепленное с полом наследование. Решение задач. Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Система АВО, резус система. Выявления причин возникновения резус- конфликта матери и плода. Решение задач.	2
3	Практическое занятие № 3 Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней. Работа с обучающими и контролирующими пособиями.	2
4	Практические занятия № 4 Генеалогический метод. Составление и анализ родословных схем. Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом. Цитогенетический метод. Карiotипирование.	2

5	Практическое занятие № 5 Изучение хромосомных и генных заболеваний. Причины возникновения хромосомных и генных заболеваний. Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Клинические проявления мультифакториальных заболеваний.	2
---	--	---

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Учебные аудитории для проведения учебных занятий оснащены оборудованием и техническими средствами обучения:

Учебная аудитория для проведения занятий всех видов, в том числе групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации №304 – Специализированная мебель: Учебный стол-17шт, скамья-17шт., стол письменный-1шт. стул-1шт. Оборудование: доска меловая-1шт., наглядные учебные пособия, информационные стенды.

Учебная аудитория для проведения занятий всех видов, в том числе групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации - методический кабинет кафедры Профилактической медицины и основ здоровья – Специализированная мебель: Учебный стол-15 шт.; скамья-15 шт., письменный стол-1шт. Оборудование: Доска меловая-1шт., Проектор OPTOMA DX319p, ПК HP 260 G3 Mini i3 7130U/4Gb/SSD256Gb/HDG620/DOS/kb/m/черный, Микроскоп бинокулярный "БИОМЕД-3".

Помещение для самостоятельной и воспитательной работы обучающихся – Специализированная мебель: Компьютерные столы-25шт.; стул-50 шт., письменный стол-1шт. Оборудование: Персональные компьютеры с подключением к сети «Интернет» и доступом в электронную информационно-образовательную среду Университета, системный блок Arsenal-25 шт., монитор 17" Acer AL1716FS 5ms TFT Silver-25 шт., multifunctional device МФУ Kyocera ECOSYS M2040dn-1шт.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду Университета.

3.2. ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ

3.2.1. ПЕРЕЧЕНЬ ОСНОВНОЙ И ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ, НЕОБХОДИМЫЙ ДЛЯ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

ОСНОВНАЯ:

1. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2026. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/584468>

2. Кургуз, Р.В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие / Р.В. Кургуз, Н.В. Киселева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2023. —

174 с. : рис., схем., табл.

3. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан ; отв. ред. Д. В. Волкова. – Ростов-на-Дону : Феникс, 2020. – 319 с. : ил. – (Среднее медицинское образование). – Режим доступа: по подписке. – URL: <https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=601619>

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ:

1. Костерин, О. Э. Генетика : учебник для среднего профессионального образования / О. Э. Костерин, В. К. Шумный ; ответственный редактор В. К. Шумный. — Москва : Издательство Юрайт, 2025. — 683 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-19057-1. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/568942>

2. Нахаева, В. И. Биология: генетика. Практический курс : учебное пособие для среднего профессионального образования / В. И. Нахаева. — 2-е изд., перераб. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2026. — 216 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-20294-6. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/586360>

3. Обухов, Д. К. Биология: клетки и ткани : учебник для среднего профессионального образования / Д. К. Обухов, В. Н. Кириленкова. — 3-е изд., перераб. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2026. — 358 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-07499-4. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/586481>

4. Осипова, Л. А. Генетика : учебник для среднего профессионального образования / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2026. — 482 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-19778-5. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/589864>

5. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник для студентов образовательных учреждений среднего профессионального образования / Э. Д. Рубан. — 5-е изд. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2022. — 319 с. : ил

6. Сорокина, Е. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебно-методическое пособие / Е. В. Сорокина, М. В. Останина. — Волгоград : ВолгГМУ, 2022. — 92 с. — ISBN 978-5-9652-0756-5. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/295832> . — Режим доступа: для авториз. пользователей.

3.2.2. ПЕРЕЧЕНЬ РЕСУРСОВ ИНФОРМАЦИОННО-КОММУНИКАЦИОННОЙ СЕТИ «ИНТЕРНЕТ», необходимый для освоения дисциплины

- Электронная библиотека НГУ им. П.Ф. Лесгафта <http://megaprolib.net/MP0101/Web>
- ЭБС «Юрайт» <https://urait.ru/>
- ЭБС «Университетская библиотека ONLINE» <https://biblioclub.ru/>
- ЭБС «Лань» <https://e.lanbook.com/>
- ЭБС «Рукопт» <https://lib.rucont.ru/>
- Национальная электронная библиотека (НЭБ) <https://rusneb.ru/>
- Российская Государственная Библиотека <https://www.rsl.ru/>
- Российская Национальная Библиотека <https://nlr.ru/>
- РИНЦ https://elibrary.ru/project_risc.asp

- Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU <https://elibrary.ru/>

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
Уметь:		
- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	- демонстрация способности прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стандартных символов; - проведение опроса и консультирования пациентов в соответствии с принятыми правилами.	Экспертная оценка выполнения практических заданий
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.	- полное раскрытие понятий и точность употребления научных терминов, применяемых в генетике; - демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний.	Тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач, зачет

Автор-разработчик

Задорожная Н.А., д-р мед. наук, профессор,
заведующий кафедрой ПМиОЗ

(ФИО, ученое звание, ученая степень, должность)