Приложение к ОПОП по направлению подготовки 37.03.01 Психология (уровень бакалавриата), Направленность (профиль) программы «Психологическое консультирование», утв. приказом ректора ОмГА от 25.03.2024 №34

Частное учреждение образовательная организация высшего образования

«Омская гуманитарная академия»

Кафедра «Педагогики, психологии и социальной работы»

УТВЕРЖДАЮ:

Ректор, д.фил.н., профессор

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_А.Э. Еремеев

25.03.2024

РАБОЧАЯ ПРОГРАММАДИСЦИПЛИНЫ

**ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА**

Б1.В.ДВ.02.01

по основной профессиональной образовательной программе высшего

образования – программе бакалавриата

(программа академического бакалавриата)

Направление подготовки **37.03.01 «Психология»**(уровень бакалавриата)

Направленность (профиль) программы **«Психологическое консультирование»**

Виды профессиональной деятельности: научно-исследовательская (основной);педагогическая

**Для обучающихся:**

заочной формы обучения 2020 года набора соответственно

Омск 2024

Составитель:

к.б.н., доцент кафедры ППиСР Денисова Е.С.

Рабочая программа дисциплины одобрена на заседании кафедры «Психологии, педагогики и социальной работы»

Протокол №4 от 25.03.2024

Зав. кафедрой к.п.н., доцент Котлярова Т.С.

**СОДЕРЖАНИЕ**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 1 | Наименование дисциплины |  |  |
| 2 | Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы |  |  |
| 3 | Указание места дисциплины в структуре образовательной программы |  |  |
| 4 | Объем дисциплины в зачетных единицах с указанием количества академических часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающихся |  |  |
| 5 | Содержание дисциплины, структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий |  |  |
| 6 | Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине |  |  |
| 7 | Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины |  |  |
| 8 | Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины |  |  |
| 9 | Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины |  |  |
| 10 | Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем |  |  |
| 11 | Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине |  |  |
|  |  |  |  |

***Рабочая программа дисциплины составлена в соответствии с:***

- Федеральным законом Российской Федерации от 29.12.2012 № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»;

- Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по направлению подготовки 37.03.01 Психология (уровень бакалавриата), утвержденного Приказом Минобрнауки России от 07.08.2014 N 946 (зарегистрирован в Минюсте России 15.10.2014 N 34320) (далее - ФГОС ВО, Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования);

- Порядком организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры, утвержденным приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 06.04.2021 № 245 (зарегистрирован Минюстом России 13.08.2021, регистрационный № 64644, (далее - Порядок организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования).

Рабочая программа практической подготовки составлена в соответствии с локальными нормативными актами ЧУОО ВО «Омская гуманитарная академия» (далее – Академия; ОмГА):

- «Положением о порядке организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам бакалавриата, программам магистратуры», одобренным на заседании Ученого совета от 28.02.2022 (протокол заседания № 7), Студенческого совета ОмГА от 28.02.2022 (протокол заседания № 8), утвержденным приказом ректора от 28.02.2022 № 23;

- «Положением о практической подготовке обучающихся», одобренным на заседании Ученого совета от 28.09.2020 (протокол заседания № 2), Студенческого совета ОмГА от 28.09.2020 (протокол заседания № 2);

- «Положением о порядке разработки и утверждения образовательных программ», одобренным на заседании Ученого совета от 28.02.2022 (протокол заседания № 7), Студенческого совета ОмГА от 28.02.2022 (протокол заседания № 8), утвержденным приказом ректора от 28.02.2022 № 23;

- «Положением об обучении по индивидуальному учебному плану, в том числе, ускоренном обучении, студентов, осваивающих основные профессиональные образовательные программы высшего образования - программы бакалавриата, магистратуры», одобренным на заседании Ученого совета от 28.02.2022 (протокол заседания № 7), Студенческого совета ОмГА от 28.02.2022 (протокол заседания № 8), утвержденным приказом ректора от 28.02.2022 № 23;

- «Положением о порядке разработки и утверждения адаптированных образовательных программ высшего образования – программ бакалавриата, программам магистратуры для лиц с ограниченными возможностями здоровья и инвалидов», одобренным на заседании Ученого совета от 28.02.2022 (протокол заседания № 7), Студенческого совета ОмГА от 28.02.2022 (протокол заседания № 8), утвержденным приказом ректора от 28.02.2022 № 23;

- учебным планом по основной профессиональной образовательной программе высшего образования – программе бакалавриата по направлению подготовки 37.03.01 Психология (уровень бакалавриата), Направленность программы «Психологическое консультирование»; форма обучения – заочная на 2024/2025 учебный год, утвержденным приказом ректора от 25.03.2024 №34

Возможность внесения изменений и дополнений в разработанную Академией образовательную программу в части рабочей программы дисциплины Б1.В.ДВ.02.01«Основы генетики человека» в течение 2024/2025 учебного года:

При реализации образовательной организацией основной профессиональной образовательной программы высшего образования - программы бакалавриата по направлению подготовки 37.03.01 «Психология»(уровень бакалавриата), направленность (профиль) программы «Психологическое консультирование»; вид учебной деятельности – программа академического бакалавриата; виды профессиональной деятельности: научно-исследовательская(основной), педагогическая; очная и заочная формы обучения в соответствии с требованиями законодательства Российской Федерации в сфере образования, Уставом Академии, локальными нормативными актами образовательной организации при согласовании со всеми участниками образовательного процесса образовательная организация имеет право внести изменения и дополнения в разработанную ранее рабочую программу дисциплины «**Основы генетики человека**» в течение 2024/2025 учебного года.

1. **Наименование дисциплины: Б1.В.ДВ.02.01 «Основы генетики человека»**
2. **Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы**

В соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по направлению подготовки 37.03.01 «Психология» (уровень бакалавриата), утвержденного Приказом Минобрнауки России от 07.08.2014 N 946(зарегистрирован в Минюсте России 15.10.2014 № 34320), при разработке основной профессиональной образовательной программы (*далее - ОПОП*) бакалавриата определены возможности Академии в формировании компетенций выпускников.

Процесс изучения дисциплины **«Основы генетики человека**» направлен на формирование следующих компетенций:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Результаты освоения ОПОП (содержание компетенции) | Код  компетенции | Перечень планируемых результатов  обучения по дисциплине |
| Способностью  к реализации базовых процедур анализа проблем человека, социализации индивида, профессиональной и образовательной деятельности, функционированию людей с ограниченными возможностями, в том числе и при различных заболеваниях | ПК-9 | *Знать*   * закономерности и механизмы функционирования и развития психофизиологических основ психики, личности человека в норме и патологии, социально-психологических особенностей групп и организаций, психологические проблемы профессиональной адаптации, реабилитации и социализации больных и инвалидов с учетом тяжести заболевания; * основы психологического анализа литературных образов и механизм переноса результатов этого анализа на понимание и интерпретацию внутреннего мира реального человека, конкретной личности   *Уметь*   * объяснять с позиций психологических и психофизиологических теорий и концепций особенности психики человека и его личности; * объяснять с позиций психологических и психофизиологических теорий и концепций особенности проявления индивидных, личностных и индивидуальных качеств в норме и при патологических изменениях, а также социально-психологические особенности различных групп и организаций   *Владеть*   * навыками применения знаний различных отраслей психологии для объективного психологического объяснения и интерпретации индивидуально-психологических и личностных особенности человека, его психологических проблем, образовательной деятельности, а также социально- психологических особенностей семьи, различных групп и общностей людей; * навыками проведения профориентации, профотбора и профессионального консультирования, в том числе и при различных заболеваниях работников активно используя методы психологического тренинга |
| Способностью  к участию в проведении психологических исследований на основе применения общепрофессиональных знаний и умений в различных научных и научно-практических областях психологии. | ПК-7 | *Знать*   * категориальный аппарат, методологические принципы, основные направления, проблемы и феноменологию различных отраслей психологии, используемые в них методы, области практического применения знаний этих отраслей; * профессионально-этические нормы и принципы работы психолога   *Уметь*   * объяснять с позиций психологических теорий и концепций особенности психики человека, психологические особенности его личности, а также различных групп и организаций, воспроизводить базовые положения психологических теорий и концепций; * прогнозировать изменения и динамику уровня развития и функционирования различных составляющих психики в норме, решать типичные психологические задачи на основе воспроизведения стандартных алгоритмов решения   *Владеть*   * навыками применения знаний различных отраслей психологии для правильного психологического объяснения и интерпретации жизненных ситуаций, фактов повседневной жизни, в которых проявляются поведение людей, индивидуально-психологические особенности личности, ее сознания и самосознания, познавательной, мотивационной, эмоционально-волевой сфер, а также социально-психологические особенности различных групп и организаций; * навыками выбора и использования психологических методов и методик в соответствии с целями исследования, постановки прикладных задач в определенной области психологии, основными приемами диагностики психологических свойств и состояний, характеристик психических процессов, различных видов деятельности индивидов и групп |

1. **Указание места дисциплины в структуре образовательной программы**

Дисциплина Б1.В.ДВ.02.01 «**Основы генетики человека**» является дисциплиной по выбору вариативной части блока Б.1

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| Код  дисциплины | Наименование  дисциплины | Содержательно-логические связи | | Коды форми-руемых компе-тенций |
| Наименование дисциплин, практик | |
| на которые опирается содержание данной учебной дисциплины | для которых содержание данной учебной дисциплины является опорой |
| Б1.В.ДВ.02.01 | Основы генетики человека | Успешное освоение дисциплины:  Основы психотерапии | Клиническая психология, Психогенетика, Невропатология | ПК-7  ПК-9 |

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

Объем учебной дисциплины –5 зачетных единиц, 180 академических часов

Из них:

|  |  |
| --- | --- |
|  | Заочная форма  обучения |
| Контактная работа | 12 |
| *Лекций* | 4 |
| *Лабораторных работ* | - |
| *Практических занятий* | 8 |
| Самостоятельная работа обучающихся | 159 |
| Контроль | 9 |
| Формы промежуточной аттестации | экзамен в 6 семестре |

**5. Содержание дисциплины, структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий**

**5.1. Тематический план для заочной формы обучения**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  |  |  |  |  |  |  |  | |
| 6 семестр | | | | | | | | |
| Наименование раздела дисциплины |  | | Лек | Лаб | Пр | СРС | **Всего** | |
| **Раздел 1. Предмет, задачи, основные понятия и законы генетики** | | | | | | | | |
| Тема 1. Введение в генетику. | Всего часов | |  |  |  | 26 | **26** | |
| *В т.ч. в интер-акт. ф.* | |  |  |  |  |  | |
| Тема 2. Разнообразие и единство генетического материала | Всего часов | | 1 |  | 2 | 26 | **29** | |
| *В т.ч. в интер-акт. ф.* | |  |  |  |  |  | |
| Тема 3. Изменчивость генетического материала. Структура и функция гена | Всего часов | | 1 |  | 2 | 26 | **29** | |
| *В т.ч. в интер-акт. ф.* | |  |  |  |  |  | |
| **Раздел 2. Наследственная патология и методы её диагностики** | | | | | | | | |
| Тема 4. Хромосомные болезни | Всего часов | | 1 |  | 2 | 27 | **30** | |
| *В т.ч. в интер-акт. ф.* | |  |  | *2* |  | ***2*** | |
| Тема 5. Генные болезни. Наследственное предрасположение к болезням | Всего часов | | 1 |  | 2 | 27 | **30** |
| *В т.ч. в интер-акт. ф.* | |  |  |  |  |  |
| Тема 6. Профилактика, диагностика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование | Всего часов | |  |  |  | *27* | ***27*** |
| *В т.ч. в интер-акт. ф.* | |  |  |  |  |  |
| Всего | Всего часов | | 4 | 0 | 8 | 159 | **171** |
| *В т.ч. в интер-акт. ф.* | | *0* | *0* | *2* |  | ***2*** |
| Контроль (экзамен) |  |  | |  |  |  | 9 |
| Итого с экзаменом |  | |  |  |  |  | ***180*** |

***\* Примечания:***

**а) Для обучающихся по индивидуальному учебному плану - учебному плану, обеспечивающему освоение соответствующей образовательной программы на основе индивидуализации ее содержания с учетом особенностей и образовательных потребностей конкретного обучающегося, в том числе при ускоренном обучении:**

При разработке образовательной программы высшего образования в части рабочей программы дисциплины **«Основы генетики человека »** согласно требованиям **частей 3-5 статьи 13, статьи 30, пункта 3 части 1 статьи 34** Федерального закона Российской Федерации **от 29.12.2012 № 273-ФЗ** «Об образовании в Российской Федерации»; **пунктов 16, 38** Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования – программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры, утвержденного приказом Минобрнауки России от 05.04.2017 № 301 (зарегистрирован Минюстом России 14.07.2014, регистрационный № 47415), объем дисциплины в зачетных единицах с указанием количества академических или астрономических часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающихся образовательная организация устанавливает в соответствии с утвержденным индивидуальным учебным планом при освоении образовательной программы обучающимся, который имеет среднее профессиональное или высшее образование, и (или) обучается по образовательной программе высшего образования, и (или) имеет способности и (или) уровень развития, позволяющие освоить образовательную программу в более короткий срок по сравнению со сроком получения высшего образования по образовательной программе, установленным Академией в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования (ускоренное обучение такого обучающегося по индивидуальному учебному плану в порядке, установленном соответствующим локальным нормативным актом образовательной организации).

**б) Для обучающихся с ограниченными возможностями здоровья и инвалидов:**

При разработке адаптированной образовательной программы высшего образования, а для инвалидов - индивидуальной программы реабилитации инвалида в соответствии с требованиями **статьи 79** Федерального закона Российской Федерации **от 29.12.2012 № 273-ФЗ** «Об образовании в Российской Федерации»; **раздела III** Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования – программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры, утвержденного приказом Минобрнауки России от 05.04.2017 № 301 (зарегистрирован Минюстом России 14.07.2014, регистрационный № 47415), Федеральными и локальными нормативными актами, Уставом Академии образовательная организация устанавливает конкретное содержание рабочих программ дисциплин и условия организации и проведения конкретных видов учебных занятий, составляющих контактную работу обучающихся с преподавателем и самостоятельную работу обучающихся с ограниченными возможностями здоровья (инвалидов) (***при наличии факта зачисления таких обучающихся с учетом конкретных нозологий***).

**в) Для лиц, зачисленных для продолжения обучения в соответствии с частью 5 статьи 5 Федерального закона от 05.05.2014 № 84-ФЗ «Об особенностях правового регулирования отношений в сфере образования в связи с принятием в Российскую Федерацию Республики Крым и образованием в составе Российской Федерации новых субъектов - Республики Крым и города федерального значения Севастополя и о внесении изменений в Федеральный закон «Об образовании в Российской Федерации»:**

При разработке образовательной программы высшего образования согласно требованиями **частей 3-5 статьи 13, статьи 30, пункта 3 части 1 статьи 34** Федерального закона Российской Федерации **от 29.12.2012 № 273-ФЗ** «Об образовании в Российской Федерации»; **пункта 20** Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования – программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры, утвержденного приказом Минобрнауки России от 05.04.2017 № 301 (зарегистрирован Минюстом России 14.07.2014, регистрационный № 47415), объем дисциплины в зачетных единицах с указанием количества академических или астрономических часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающихся образовательная организация устанавливает в соответствии с утвержденным индивидуальным учебным планом при освоении образовательной программы обучающимися, зачисленными для продолжения обучения в соответствии с **частью 5 статьи 5** Федерального закона **от 05.05.2014 № 84-ФЗ** «Об особенностях правового регулирования отношений в сфере образования в связи с принятием в Российскую Федерацию Республики Крым и образованием в составе Российской Федерации новых субъектов - Республики Крым и города федерального значения Севастополя и о внесении изменений в Федеральный закон «Об образовании в Российской Федерации», в течение установленного срока освоения основной профессиональной образовательной программы высшего образования с учетом курса, на который они зачислены (указанный срок может быть увеличен не более чем на один год по решению Академии, принятому на основании заявления обуча-ющегося).

**г) Для лиц, осваивающих образовательную программу в форме самообразования (если образовательным стандартом допускается получение высшего образования по соответствующей образовательной программе в форме самообразования), а также лиц, обучавшихся по не имеющей государственной аккредитации образовательной программе:**

При разработке образовательной программы высшего образования согласно требованиям **пункта 9 части 1 статьи 33, части 3 статьи 34** Федерального закона Российской Федерации **от 29.12.2012 № 273-ФЗ** «Об образовании в Российской Федерации»; **пункта 43** Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования – программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры, утвержденного приказом Минобрнауки России от 05.04.2017 № 301 (зарегистрирован Минюстом России 14.07.2014, регистрационный № 47415), объем дисциплины в зачетных единицах с указанием количества академических или астрономических часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающихся образовательная организация устанавливает в соответствии с утвержденным индивидуальным учебным планом при освоении образовательной программы обучающегося, зачисленного в качестве экстерна для прохождения промежуточной и(или) государственной итоговой аттестации в Академию по соответствующей имеющей государственную аккредитацию образовательной программе в порядке, установленном соответствующим локальным нормативным актом образовательной организации.

**5.2 Содержание дисциплины**

**Раздел 1. Предмет, задачи, основные понятия и законы генетики**

Тема **1.** Введение в генетику.

Введение. Предмет и задачи генетики. Проявление наследственности и изменчивости на разных уровнях организации живого. История генетики, ее истоки. Значение эволюционной теории Ч. Дарвина для селекции, цитологии и становления генетики.  
Основные этапы развития генетики от Менделя до наших дней. Роль отечественных ученых в развитии генетики среди биологических наук. Частная и сравнительная генетика. Значение генетики для современной систематики, физиологии, экологии, эволюционного учения. Практическое значение генетики для сельского хозяйства, биохимической промышленности, для медицины и педагогики. Мировоззренческое значение генетики и ее место в курсе общей биологии в средней школе

Тема2. Разнообразие и единство генетического материала

Механизмы бесполого размножения прокариот. ДНК как носитель наследственной информации. Участие ферментов в репликации ДНК. Этапы синтеза ДНК у бактерии. Распределение дочерних молекул при делении при делении клетки прокариот.   
Клеточный цикл. Мейоз как механизм бесполого размножения у эукариот. Особенности распределения хромосом при делении клетки. Эндомитоз. Видовая специфичность числа и морфологии хромосом. Кариотип. Нуклеосомы. Мейоз как цитологическая основа образования и развития половых клеток. Особенности синтеза ДНК в мейозе. Механизмы конъюгации гомологичных хромосом в мейозе. Значение синаптонемального комплекса, его структура. Генетическое значение мейоза. Гаметогенез у животных: сперматогенез и оогенез. Микроспорогенез и мегаспорогенез, гаметогенез у растений. Сходство и различие в развитии половых клеток у животных и растений. Нерегулярные типы полового размножения: партеногенез и апомиксис, гиногенез, андрогенез. Особенности жизненных циклов у эукариотических микроорганизмов (дрожжи, нейроспора).

Принципы наследственности, вытекающие из законов наследования, открытых Менделем. Типы взаимодействия генов. Влияние факторов внешней среды на реализацию генетики. Хромосомная теория наследственности. Балансовая теория определения пола. Половой хроматин. Генетическая бисексуальность организмов. Соотношение полов в природе и проблемы его искусственной регуляции. Основные положения хромосомной теории наследственности Т. Моргана. Понятие об интерференции и конциденции. Определение групп сцепления. Генетические карты растений, животных и микроорганизмов. Нехромосомное (цитоплазматическое) наследование. Особенности и методы изучения. Наследование через пластиды и митохондрии.

Особенности генетического анализа у микроорганизмов. Вирусы, бактериофаги как объекты генетики. Мутации у бактериофагов и вирусов. Анализ рекомбинации у фагов. Рестрикции и модификации ДНК бактериофагов.

Практическое использование достижений молекулярной генетики, Клеточная и генная инженерия. Элементы парасексуального цикла и клеточная инженерия. Клонирование генов. Векторы. Генная инженерия в природе и векторы для клонирования генов растений. Преодоление эволюционных барьеров несовместимости при переносе наследственной информации путем генной инженерии. Искусственный синтез гена.

Тема3. Изменчивость генетического материала. Структура и функция гена

Классификация изменчивости. Наследственная изменчивость организмов как основа эволюции. Роль модификационной изменчивости в адаптации организмов и ее значении и для эволюции. Мутационная изменчивость. Принципы классификации мутаций. Понятие о биологической и хозяйственной полезности мутационного изменения признака. Мутационный процесс. Генные мутации, прямые и обратные. Механизм возникновения серий множественных аллелей.. Хромосомные перестройки. Цитологические методы хромосомных перестроек. Значение хромосомных перестроек в эволюции. Геномные мутации. Фенотипические эффекты полиплоидии. Мейоз у автополиплоидов и его особенности. Искусственное получение полиплоидов. Цитоплазматические мутации, их природа и особенности. Спонтанный мутационный процесс и его причины. Основные характеристики радиационного и химического мутагенеза. Генетические последствия загрязнения окружающей среды физическими и химическими мутагенами. Количественные методы учета мутаций на разных объектах. Молекулярные механизмы мутагенеза. Мутации как ошибки в осуществлении процессов репликации, репарации и рекомбинации. Молекулярные основы генных мутаций..

**Раздел 2. Наследственная патология и методы её диагностики**

Тема4. Хромосомные болезни

Понятие о моногенных и хромосомных заболеваниях. Наследственные болезни и их классификация. 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 Х)..

Тема 5. Генные болезни. Наследственное предрасположение к болезням

Генные болезни: Нарушение обмена аминокислот. Нарушение обмена углеводов, липидов. Мукополисахаридозы. Нарушение обмена гормонов. Причины моногенных заболеваний. Клиника, диагностика, лечение моногенных заболеваний. Понятие о мультифакториальных (полигенных) заболеваниях, их особенности, профилактика. Пороки развития.

Тема 6. Профилактика, диагностика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование

Проспективное и ретроспективное консультирование. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Неонатальный скрининг на гипотиреоз, фенилкетонурию. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию.

**6. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине**

1. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины «Основы генетики человека»/ Денисова Е.С.2022
2. Положение о формах и процедуре проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по образовательным программам высшего образования – программам бакалавриата и магистратуры, одобренное на заседании Ученого совета от 28.08. 2017 (протокол заседания № 1), Студенческого совета ОмГА от 28.08.2017 (протокол заседания № 1), утвержденное приказом ректора от 28.08.2017 №37.
3. Положение о правилах оформления письменных работ и отчётов обучающихся, одобренное на заседании Ученого совета от 29.08.2016 (протокол заседания № 1), Студенческого совета ОмГА от 29.08.2016 (протокол заседания № 1), утвержденное приказом ректора от 01.09.2016 № 43в.
4. Положение об обучении по индивидуальному учебному плану, в том числе ускоренном обучении, студентов, осваивающих основные профессиональные образовательные программы высшего образования - программы бакалавриата, магистратуры, одобренное на заседании Ученого совета от 28.08. 2017 (протокол заседания № 1), Студенческого совета ОмГА от 28.08.2017 (протокол заседания № 1), утвержденное приказом ректора от 28.08.2017 №37.

**7.Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины**

**Основная**

1. *Осипова, Л. А.*Генетика в 2 ч. Часть 1 : учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2018. — 243 с. — (Университеты России). — ISBN 978-5-534-07721-6. — Текст : электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. — URL: [https://biblio-online.ru/bcode/423615](https://biblio-online.ru/bcode/423615   )

2. *Алферова, Г. А.*Генетика : учебник для академического бакалавриата / под редакцией Г. А. Алферовой. — 3-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2018. — 209 с. — (Бакалавр. Академический курс). — ISBN 978-5-534-00168-6. — Текст : электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. — URL: [https://www.biblio-online.ru/bcode/414327](https://www.biblio-online.ru/bcode/414327   )

**Дополнительная**

1.*Борисова, Т. Н.*Медицинская генетика : учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2018. — 159 с. — (Университеты России). — ISBN 978-5-534-07338-6. — Текст : электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. — URL: [https://biblio-online.ru/bcode/422911](https://biblio-online.ru/bcode/422911   )

**8.Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины**

1. ЭБС IPRBooks Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru>
2. ЭБС издательства «Юрайт» Режим доступа: <http://biblio-online.ru>
3. Единое окно доступа к образовательным ресурсам. Режим доступа: <http://window.edu.ru/>
4. Научная электронная библиотека e-library.ru Режим доступа: <http://elibrary.ru>
5. Ресурсы издательства Elsevier Режим доступа: <http://www.sciencedirect.com>
6. Федеральный портал «Российское образование» Режим доступа: [www.edu.ru](http://www.edu.ru)
7. Журналы Кембриджского университета Режим доступа: <http://journals.cambridge.org>
8. Журналы Оксфордского университета Режим доступа: <http://www.oxfordjoumals.org>
9. Словари и энциклопедии на Академике Режим доступа: <http://dic.academic.ru/>
10. Сайт Библиотеки по естественным наукам Российской академии наук. Режим доступа: <http://www.benran.ru>
11. Сайт Госкомстата РФ. Режим доступа: <http://www.gks.ru>
12. Сайт Российской государственной библиотеки. Режим доступа: <http://diss.rsl.ru>
13. Базы данных по законодательству Российской Федерации. Режим доступа: <http://ru.spinform.ru>

Каждый обучающийся Омской гуманитарной академии в течение всего периода обучения обеспечен индивидуальным неограниченным доступом к электронно-библиотечной системе (электронной библиотеке) и к электроннойинформационно-образовательной среде Академии. Электронно-библиотечная система(электронная библиотека) и электронная информационно-образовательная среда обеспечивают возможность доступа обучающегося из любой точки, в которой имеетсядоступ к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», и отвечает техническим требованиям организации как на территорииорганизации, так и вне ее.

Электронная информационно-образовательная средаАкадемии обеспечивает:доступ к учебным планам, рабочим программам дисциплин (модулей), практик, кизданиям электронных библиотечных систем и электронным образовательным ресурсам,указанным в рабочих программах;фиксацию хода образовательного процесса, результатов промежуточной аттестациии результатов освоения основной образовательной программы;проведение всех видов занятий, процедур оценки результатов обучения, реализациякоторых предусмотрена с применением электронного обучения, дистанционныхобразовательных технологий;формирование электронного портфолио обучающегося, в том числе сохранениеработ обучающегося, рецензий и оценок на эти работы со стороны любых участниковобразовательного процесса;взаимодействие между участниками образовательного процесса, в том числесинхронное и (или) асинхронное взаимодействие посредством сети «Интернет».

**9.Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины**

Для того чтобы успешно освоить дисциплину«**Основы генетики человека**» обучающиеся должны выполнить следующие методические указания.

Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины для подготовки к занятиям **лекционного типа**:

В ходе лекционных занятий вести конспектирование учебного материала. Обращать внимание на категории, формулировки, раскрывающие содержание тех или иных явлений и процессов, научные выводы и практические рекомендации, положительный опыт в ораторском искусстве. Оставить в рабочих конспектах поля, на которых делать пометки из рекомендованной литературы, дополняющие материал прослушанной лекции, а также подчеркивающие особую важность тех или иных теоретических положений. Задавать преподавателю уточняющие вопросы с целью уяснения теоретических положений, разрешения спорных ситуаций. Дорабатывать свой конспект лекции, делая в нем соответствующие записи из литературы, рекомендованной преподавателем и предусмотренной учебной программой.

Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины для подготовки к занятиям **семинарского типа:**

Подготовка к занятиям семинарского типа включает 2 этапа: 1-й – организационный; 2-й – закрепление и углубление теоретических знаний. На первом этапе студент планирует свою самостоятельную работу, которая включает: уяснение задания на самостоятельную работу; подбор рекомендованной литературы; составление плана работы, в котором определяются основные пункты предстоящей подготовки. Составление плана дисциплинирует и повышает организованность в работе. Второй этап включает непосредственную подготовку студента к занятию. Начинать надо с изучения рекомендованной литературы. Необходимо помнить, что на лекции обычно рассматривается не весь материал, а только его часть. Остальная его часть восполняется в процессе самостоятельной работы. В связи с этим работа с рекомендованной литературой обязательна. Особое внимание при этом необходимо обратить на содержание основных положений и выводов, объяснение явлений и фактов, уяснение практического приложения рассматриваемых теоретических вопросов. В процессе этой работы студент должен стремиться понять и запомнить основные положения рассматриваемого материала, примеры, поясняющие его, а также разобраться в иллюстративном материале. Заканчивать подготовку следует составлением плана (конспекта) по изучаемому материалу (вопросу). Это позволяет составить концентрированное, сжатое представление по изучаемым вопросам. На семинаре каждый его участник должен быть готовым к выступлению по всем поставленным в плане вопросам, проявлять максимальную активность при их рассмотрении. Выступление должно строиться свободно, убедительно и аргументировано. Преподаватель следит, чтобы выступление не сводилось к репродуктивному уровню (простому воспроизведению текста), не допускается и простое чтение конспекта. Необходимо, чтобы выступающий проявлял собственное отношение к тому, о чем он говорит, высказывал свое личное мнение, понимание, обосновывал его и мог сделать правильные выводы из сказанного. При этом студент может обращаться к записям конспекта и лекций, непосредственно к первоисточникам, факты и наблюдения современной жизни и т. д.

Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины для **самостоятельной работы:**

Самостоятельная работа студента является основным средством овладения учебным материалом во время, свободное от обязательных учебных занятий. Самостоятельная работа студентов осуществляется в аудиторной и внеаудиторной формах. Самостоятельная работа студентов в аудиторное время может включать: − конспектирование (составление тезисов) лекций; − выполнение контрольных работ; − решение задач; − работу со справочной и методической литературой; − работу с нормативными правовыми актами; − выступления с докладами, сообщениями на семинарских занятиях; − защиту выполненных работ; − участие в оперативном (текущем) опросе по отдельным темам изучаемой дисциплины; − участие в собеседованиях, деловых (ролевых) играх, дискуссиях; − участие в тестировании и др. Самостоятельная работа студентов во внеаудиторное время может состоять из: − повторение лекционного материала; − подготовки к семинарам (практическим занятиям); − изучения учебной и научной литературы; − решения задач, выданных на практических занятиях; − подготовки к контрольным работам, тестированию и т.д.; − подготовки к семинарам устных докладов (сообщений); − подготовки рефератов, эссе и иных индивидуальных письменных работ по заданию преподавателя.

Работу с литературой целесообразно начать с изучения общих работ по теме, а также учебников и учебных пособий, монографий и статей, а также официальных материалов, в которых могут содержаться основные вопросы изучаемой проблемы.

Работу с источниками надо начинать с ознакомительного чтения, т.е. просмотреть текст, выделяя его структурные единицы. При ознакомительном чтении закладками отмечаются те страницы, которые требуют более внимательного изучения.

В зависимости от результатов ознакомительного чтения выбирается дальнейший способ работы с источником. Если для разрешения поставленной задачи требуется изучение некоторых фрагментов текста, то используется метод выборочного чтения. Если в книге нет подробного оглавления, следует обратить внимание ученика на предметные и именные указатели.

Избранные фрагменты или весь текст (если он целиком имеет отношение к теме) требуют вдумчивого, неторопливого чтения с «мысленной проработкой» материала. Такое чтение предполагает выделение: 1) главного в тексте; 2) основных аргументов; 3) выводов. Особое внимание следует обратить на то, вытекает тезис из аргументов или нет.

Необходимо также проанализировать, какие из утверждений автора носят проблематичный, гипотетический характер и уловить скрытые вопросы.

Наилучший способ научиться выделять главное в тексте, улавливать проблематичный характер утверждений, давать оценку авторской позиции – это сравнительное чтение, в ходе которого студент знакомится с различными мнениями по одному и тому же вопросу, сравнивает весомость и доказательность аргументов сторон и делает вывод о наибольшей убедительности той или иной позиции.

Если в литературе встречаются разные точки зрения по тому или иному вопросу из-за сложности прошедших событий и правовых явлений, нельзя их отвергать, не разобравшись. При наличии расхождений между авторами необходимо найти рациональное зерно у каждого из них, что позволит глубже усвоить предмет изучения и более критично оценивать изучаемые вопросы. Знакомясь с особыми позициями авторов, нужно определять их схожие суждения, аргументы, выводы, а затем сравнивать их между собой и применять из них ту, которая более убедительна.

Следующим этапом работыс литературными источниками является создание конспектов, фиксирующих основные тезисы и аргументы. Можно делать записи на отдельных листах, которые потом легко систематизировать по отдельным темам изучаемого курса. Другой способ – это ведение тематических тетрадей-конспектов по одной какой-либо теме. Впоследствии эта информации может быть использована при написании текста реферата или другого задания.

Таким образом, при работе с источниками и литературой важно уметь:

* сопоставлять, сравнивать, классифицировать, группировать, систематизировать информацию в соответствии с определенной учебной задачей;
* обобщать полученную информацию, оценивать прослушанное и прочитанное;
* фиксировать основное содержание сообщений; формулировать, устно и письменно, основную идею сообщения; составлять план, формулировать тезисы;
* готовить и презентовать развернутые сообщения типа доклада;
* работать в разных режимах (индивидуально, в паре, в группе), взаимодействуя друг с другом;
* пользоваться реферативными и справочными материалами;
* контролировать свои действия и действия своих товарищей, объективно оценивать свои действия;
* обращаться за помощью, дополнительными разъяснениями к преподавателю, другим студентам.

**Подготовка к промежуточной аттестации**:

При подготовке к промежуточной аттестации целесообразно:

- внимательно изучить перечень вопросов и определить, в каких источниках находятся сведения, необходимые для ответа на них;

- внимательно прочитать рекомендованную литературу;

- составить краткие конспекты ответов (планы ответов).

**10. Современные профессиональные базы данных и информационные справочные системы**

* Справочная правовая система «Консультант Плюс» - Режим доступа: <http://www.consultant.ru/edu/student/study/>
* Справочная правовая система «Гарант» - Режим доступа: <http://edu.garant.ru/omga/>
* Официальный интернет-портал правовой информации <http://pravo.gov.ru.....>.
* Портал Федеральных государственных образовательных стандартов высшего  
  образования <http://fgosvo.ru.....>.
* Портал «Информационно-коммуникационные технологии в образовании» <http://www.ict.edu.ru.....>.
* База профессиональных данных «Мир психологии» -<http://psychology.net.ru/>

**11. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине**

Для осуществления образовательного процесса Академия располагает материально-технической базой, соответствующей противопожарным правилам и нормам, обеспечивающим проведение всех видов дисциплинарной и междисциплинарной подготовки, практической и научно-исследовательской работ обучающихся, предусмотренных рабочей программой дисциплины.

Специальные помещения представляют собой учебные аудитории учебных корпусов, расположенных по адресу г. Омск, ул. 4 Челюскинцев, 2а, г. Омск, ул. 2 Производственная, д. 41/1

1. Для проведения лекционных занятий: учебные аудитории, материально-техническое оснащение которых составляют: столы аудиторные; стулья аудиторные; стол преподавателя; стул преподавателя; кафедра, ноутбуки; операционная система Microsoft Windows XP, Microsoft Office Professional Plus 2007, LibreOffice Writer, LibreOffice Calc, LibreOffice Impress, LibreOffice Draw, LibreOffice Math, LibreOffice Base; 1С:Предпр.8 - комплект для обучения в высших и средних учебных заведениях; Линко V8.2, Moodle, BigBlueButton, Kaspersky Endpoint Security для бизнеса – Стандартный, система контент фильтрации SkyDNS, справочно-правовые системы «Консультант плюс», «Гарант»; актовый зал, материально-техническое оснащение которого составляют: Кресла, Кафедра, стол, микше, микрофон, аудио-видео усилитель, ноутбук, Операционная система Microsoft Windows 10, Microsoft Office Professional Plus 2007;

2. Для проведения практических занятий: учебные аудитории, лингофонный кабинет материально-техническое оснащение которых составляют: столы аудиторные; стулья аудиторные; стол преподавателя; стул преподавателя; наглядные материалы; кафедра, ноутбуки; операционная система Microsoft Windows 10, Microsoft Office Professional Plus 2007, LibreOffice Writer, LibreOffice Calc, LibreOffice Impress, LibreOffice Draw, LibreOffice Math, LibreOffice Base; 1С: Предпр.8 - комплект для обучения в высших и средних учебных заведениях; Линко V8.2; Moodle, BigBlueButton, Kaspersky Endpoint Security для бизнеса – Стандартный, система контент фильтрации SkyDNS, справочно-правовые системы «Консультант плюс», «Гарант»; электронно-библиотечные системы «IPRbooks» и «ЭБС ЮРАЙТ».

3. Для проведения лабораторных занятий имеется: учебно-исследовательская межкафедральная лаборатория информатики и ИКТ, оснащение которой составляют: Столы компьютерные, стулья, компьютеры, доска пластиковая, колонки, стенды информационные, экран, мультимедийный проектор, кафедра. Оборудование: операционная система Microsoft Windows XP, MS Visio Standart, Microsoft Office Professional Plus 2007, LibreOffice, Kaspersky Endpoint Security для бизнеса – Стандартный, Система контент фильтрации SkyDNS, справочно-правовая система «Консультант плюс», «Гарант», Электронно библиотечная система IPRbooks, Электронно библиотечная система «ЭБС ЮРАЙТ» www.biblio-online.ru., 1С:Предпр.8.Комплект для обучения в высших и средних учебных заведениях, Moodle.

Учебно-исследовательская межкафедральная лаборатория возрастной анатомии, физиологии и гигиены человека и психодиагностики, оснащение которой составляют: столы аудиторные, стулья аудиторные, стол преподавателя, стул преподавателя, кафедра, мультимедийный проектор, экран, стенды информационные. Оборудование: стенды информационные с портретами ученых, Фрустрационный тест Розенцвейга (взрослый) кабинетный Вариант (1 шт.), тестово-диагностические материалы на эл. дисках: Диагностика структуры личности, Методика И.Л.Соломина, факторный личностный опросник Кеттелла, Тест Тулуз-Пьерона, Тест Векслера, Тест Гилфорда, Методика рисуночных метафор, Тест юмористических фраз А.Г.Шмелева, Диагностический альбом Семаго Н.Я., Семаго М.М., раздаточные материалы: диагностика темперамента, диагностика эмоционально-волевой сферы личности, диагностика определения готовности ребенка к школе, диагностика выявления готовности и способности к обучению дошкольников.

4. Для проведения групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации имеются учебные аудитории материально-техническое оснащение которых составляют: столы компьютерные, стол преподавательский, стулья, учебно-наглядные пособия: наглядно-дидактические материалы, доска пластиковая, видеокамера, компьютер, Операционная система Microsoft Windows XP, Microsoft Office Professional Plus 2007, LibreOffice Writer, LibreOffice Calc, LibreOffice Impress, LibreOffice Draw, LibreOffice Math, LibreOffice Base, Линко V8.2, 1С:Предпр.8.Комплект для обучения в высших и средних учебных заведениях, Moodle, BigBlueButton, Kaspersky Endpoint Security для бизнеса – Стандартный, Система контент фильтрации SkyDNS, справочно-правовая система «Консультант плюс», «Гарант», Электронно библиотечная система IPRbooks, Электронно библиотечная система «ЭБС ЮРАЙТ» www.biblio-online.ru

5. Для самостоятельной работы: аудитории для самостоятельной работы, курсового проектирования (выполнения курсовых работ), групповых и индивидуальных консультаций, библиотека, читальный зал, материально-техническое оснащение которых составляют: столы, специализированные стулья, столы компьютерные, компьютеры, стенды информационные, комплект наглядных материалов для стендов. Операционная система Microsoft Windows 10, Microsoft Office Professional Plus 2007, LibreOffice Writer, LibreOffice Calc, LibreOffice Impress, LibreOffice Draw, LibreOffice Math, LibreOffice Base, Moodle, BigBlueButton, Kaspersky Endpoint Security для бизнеса – Стандартный, Система контент фильтрации SkyDNS, справочно-правовая система «Консультант плюс», «Гарант», Электронно библиотечная система IPRbooks, Электронно библиотечная система «ЭБС ЮРАЙТ».