

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Шуматов Валентин Борисович  
Должность: Ректор  
Дата подписания: 03.03.2025 15:37:19  
Уникальный программный ключ:  
1cef78fd73d75dc6ecf72fe1eb94fee387a2985d2657b784eec019bf8a794c84

Приложение 3  
к основной образовательной программе подготовки (программе  
подготовки специалистов среднего звена) среднего  
профессионального образования по специальности 34.02.01  
Сестринское дело, направленности в области профессиональной  
деятельности: оказание населению квалифицированной сестринской  
помощи для сохранения и поддержания здоровья в разные возрастные  
периоды жизни  
ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России  
Утверждено на заседании ученого совета  
протокол № 8 от «25» марта 2022 г.

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
«Тихоокеанский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

УТВЕРЖДАЮ

Проректор

  
И.П. Черная/  
«25» марта 2022 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**

**ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики**

<b>Специальность</b>	34.02.01 Сестринское дело
<b>Область профессиональной деятельности</b>	Оказание населению квалифицированной сестринской помощи для сохранения и поддержания здоровья в разные возрастные периоды жизни
<b>Квалификация выпускника:</b>	Медицинская сестра/медицинский брат
<b>Форма обучения</b>	очная
<b>Срок освоения ООП (ППССЗ)</b>	2 года 10 месяцев
<b>Институт/кафедра</b>	отделение среднего профессионального образования

Владивосток, 2022

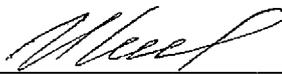
При разработке рабочей программы дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики в основу положены:

1) ФГОС СПО по специальности по специальности 34.02.01 Сестринское дело № 502 утвержденный Министерством образования и науки Российской Федерации 12 мая 2014 г.

2) Учебный план основной образовательной программе (программы подготовки специалистов среднего звена) по специальности 34.02.01 Сестринское дело, область профессиональной деятельности: оказание населению квалифицированной сестринской помощи для сохранения и поддержания здоровья в разные возрастные периоды жизни утвержденный ученым советом ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России « 25 » марта 2022 г., Протокол № 8.

Рабочая программа дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики одобрена УМС факультета среднего профессионального образования от « 30 » марта 2022 г. Протокол № 3.

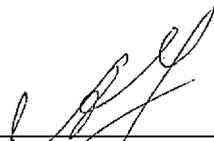
Председатель совета  
деканов

  
\_\_\_\_\_

Королев И.Б.

(подпись)

Разработчики:  
Старший преподаватель

  
\_\_\_\_\_

Агибалова А.А.

(подпись)

## 2. ВВОДНАЯ ЧАСТЬ

### 2.1. Цель и задачи освоения дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

*Цель* освоения дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики состоит в формировании системных знаний, умений и навыков по вопросам основ генетики человека. Изучение и выявление роли наследственности в патологии человека, закономерностей передачи от поколения к поколению наследственных болезней позволяет разрабатывать методы диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии, включая болезни с наследственной предрасположенностью.

При этом *задачами* дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики являются навыки:

1. Проведения опроса и ведения учета пациентов с наследственной патологией;
2. Проведения бесед по оптимальному планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
3. Участия в проведении предварительной диагностики наследственных болезней.

**2.2.** Место дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики в структуре основной образовательной программы (программы подготовки специалистов среднего звена) по специальности 34.02.01 Сестринское дело; область профессиональной деятельности: оказание населению квалифицированной сестринской помощи для сохранения и поддержания здоровья в разные возрастные периоды жизни.

2.2.1. Дисциплина ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики относится к обязательной части профессионального учебного цикла общепрофессиональных дисциплин и реализуется во 2 семестре на 1 курсе.

2.2.2. Для изучения дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики необходимы следующие знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами:

#### Биология, школьный курс

Знания: основные понятия генетики, основные биологические закономерности развития жизни; закономерности наследственности и изменчивости у человека.

Умения: способность применять полученные знания для решения типовых задач по генетике.

Навыки: составлять родословные, определять основные типы наследования.

### 2.3. Требования к результатам освоения дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

Освоение дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики направлено на формирование у обучающихся следующих компетенций

#### **Общие компетенции выпускников**

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.

ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

ОК 5. Использовать информационно коммуникационные технологии профессиональной деятельности.

ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

#### **Профессиональные компетенции выпускников**

ПК 1.1. Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.

ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.

ПК 2.2. Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.

ПК 2.3. Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.

ПК 2.5. Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.

ПК 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию.

В результате изучения учебной дисциплины обучающийся должен 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;

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 медикогенетическому консультированию

#### **2.4. Характеристика профессиональной деятельности выпускника**

2.4.1. При реализации дисциплины **ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики** в структуре основной образовательной программы (программы подготовки специалистов среднего звена) по специальности 34.02.01 Сестринское дело (базовой подготовки), в области профессиональной деятельности: оказание населению квалифицированной сестринской помощи для сохранения и поддержания здоровья в разные возрастные периоды жизни, выпускники готовятся к профессиональной деятельности, направленной на осуществление профессиональной деятельности в других областях и сферах профессиональной деятельности при условии соответствия уровня их образования и полученных компетенций требованиям к квалификации работника.

2.4.2. Объекты профессиональной деятельности выпускников являются:

- Пациент и его окружение;
- Здоровое население;
- Первичные трудовые коллективы;
- Средства оказания лечебно-диагностической, профилактической и реабилитационной помощи.

2.4.3 Виды профессиональной деятельности выпускников

- Проведение профилактических мероприятий;
- Участие в лечебно-диагностическом и реабилитационном процессах;
- Оказание доврачебной медицинской помощи при неотложных и экстремальных состояниях
- Выполнение работ по одной или нескольким профессиям рабочих, должностям служащих (Младшая медицинская сестра по уходу за больными).

### **3. ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ**

#### **3.1. Объем дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики и виды учебной работы**

<b>Вид учебной работы</b>	<b>Всего часов Семестр №2</b>
---------------------------	-----------------------------------

1		2
<b>Аудиторные занятия (всего),</b> в том числе:		36
Лекции (Л)		18
Практические занятия (ПЗ),		18
<b>Самостоятельная работа обучающегося (СР),</b> в том числе:		18
<i>Подготовка к занятиям (ПЗ)</i>		9
<i>Подготовка к текущему контролю (ПТК)</i>		9
<b>Вид промежуточной аттестации</b>	зачет (З)	3
	экзамен (Э)	
<b>ИТОГО: Общая трудоемкость</b>	час.	54

3.2.1 Разделы дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики и компетенции, которые должны быть освоены при их освоении

№	№ компетенции	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Темы разделов
1	2	3	4
1.	ОК 1 ОК 2 ОК 3 ОК 4 ОК 5 ОК 8, ОК11 ПК 1.1 ПК 2.1 ПК 2.2 ПК 2.3 ПК 2.5 ПК 2.6	<b>Цитологические и биологические основы наследственности</b>	1. История исследований генетики человека. Программа «Геном человека». 2. Цитологические основы наследственности.
2.	ОК 1 ОК 2 ОК 3 ОК 4 ОК 5 ОК 8, ОК11 ПК 1.1 ПК 2.1 ПК 2.2 ПК 2.3 ПК 2.5 ПК 2.6	<b>Закономерности наследования признаков</b>	1. Закономерности наследования признаков. 2. Наследование признаков сцепленных с полом Хромосомная теория Т. Моргана. 3. Строение и генетическая роль нуклеиновых кислот. Биосинтез белка. 4. Изменчивость.
3.	ОК 1 ОК 2 ОК 3 ОК 4 ОК 5 ОК 8, ОК11	<b>Методы генетики человека. Наследственность и патология.</b>	1. Методы изучения генетики человека, генеалогический метод. 2. Цитогенетический и близнецовый метод генетики человека. Хромосомные болезни. 3. Генные болезни.

	ПК 1.1 ПК 2.1 ПК 2.2 ПК 2.3 ПК 2.5 ПК 2.6		
--	--	--	--

3.2.2. Разделы дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики, виды учебной деятельности и формы контроля

№	№ семестра	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Виды учебной деятельности, включая самостоятельную работу студентов (в часах)					Формы текущего контроля успеваемости
			Л	ЛР	ПЗ	СРС	всего	
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1	2	Цитологические и биологические основы наследственности	4		4	4	12	Тестирование, ситуационные задачи, кейс-задания,
2		Закономерности наследования признаков	8		8	8	24	Тестирование, ситуационные задачи.
3	2	Методы генетики человека. Наследственность и патология.	6		6	6	18	Тестирование, ситуационные задачи, составление родословных, описание кариотипов с наследственной патологией.
		<b>ИТОГО:</b>	18		18	18	54	

3.2.3. Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

№	Название тем лекций дисциплины	Часы
1	2	3
№ семестра 2		
1.	История исследований генетики человека. Программа «Геном человека».	2
2.	Цитологические основы наследственности.	2
3.	Закономерности наследования признаков.	2
4.	Сцепление генов.	2
5.	Молекулярная генетика.	2
6.	Изменчивость.	2
7.	Методы изучения генетики человека, генеалогический метод.	2
8.	Цитогенетический и близнецовый метод генетики человека. Хромосомные болезни.	2
9.	Генные болезни.	2
	Итого часов в семестре.	18

3.2.4. Название тем практических занятий и количество часов по семестрам изучения

дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

№	Название тем практических занятий дисциплины	Часы
1	2	3
№ семестра 2		
1	Ядро. Жизненный и митотический цикл клетки.	2
2	Мейоз. Гаметогенез.	2
3	Моногибридное и дигибридное скрещивания.	2
4	Генетика пола. Наследование признаков, сцепленных с полом. Сцепление генов.	2
5	Класс Насекомые. Зачетное занятие.	2
6	Молекулярная генетика. Биосинтез белка. Изменчивость и ее формы.	2
7	Методы изучения генетики человека, генеалогический метод.	2
8	Цитогенетический и близнецовый метод генетики человека. Кариотипирование.	2
9	Генные болезни. Классификация. Контрольная работа.	2
	Итого часов в семестре	18

3.2.5. Лабораторный практикум не предусмотрен

### 3.3. САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА ОУЧАЮЩЕГОСЯ

#### 3.3.1. Виды СР

№ п/п	Наименование раздела учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики	Виды СР	Всего часов
1	3	4	5
№ семестра 2			
1	Цитологические и биологические основы наследственности	Подготовка к практическим занятиям; тестовому контролю.	2
2	Закономерности наследования признаков	Подготовка к практическим занятиям; тестовому контролю;	8
3	Методы генетики человека. Наследственность и патология.	Подготовка к практическим занятиям; тестовому контролю; составление родословной, решение задач.	8
	Итого часов в семестре		18

3.3.2. Примерная тематика рефератов (не обязательно).

Семестр № 2

1. Митохондриальная наследственность.
2. Наследственные болезни человека: генные болезни. Примеры.
3. Наследственные болезни человека: хромосомные болезни. Примеры.
4. Пренатальная диагностика наследственных болезней.

3.3.3. Контрольные вопросы к зачету *Приложение 1*

### 3.4. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ И РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

3.4.1. Виды контроля и аттестации, формы оценочных средств

№ п/п	№ семес	Виды контроля	Наименование раздела	Оценочные средства		
				Форма	Кол-во	Кол-во

	тра		дисциплины (модуля)		вопросов в задании	независимы х вариантов
1	2	3	4	5	6	7
1	2	ТК	Цитологические и биологические основы наследственности	Тестирование, Ситуационные задачи	15	2
2	2	ТК	Закономерности наследования признаков	Тестирование, Ситуационные задачи, Контрольные вопросы	15	2
3	2	ТК	Методы генетики человека. Наследственность и патология.	Тестирование, Ситуационные задачи, Контрольные вопросы	15	2

### 3.4.2. Примеры оценочных средств:

для текущего контроля (ТК)	Тестовые задания (Приложение 2)
	Ситуационные задачи (Приложение 3)

## 3.5. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

### 3.5.1. Основная литература

п/№	Наименование, тип ресурса	Автор(ы) /редактор	Выходные данные, электронный адрес	Кол-во экз. (доступов) в БИЦ
1	2	3	4	5
	Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник [Электронный ресурс] / - 4-е изд., перераб. и доп.	С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова [и др.].	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 192 с. URL: <a href="http://www.studentlibrary.ru">http://www.studentlibrary.ru</a>	Неогр. д.
	Медицинская генетика : учебник [Электронный ресурс]	под ред. Н.П. Бочкова	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с. URL: <a href="http://studentlibrary.ru/">http://studentlibrary.ru/</a>	Неогр. д.

### 3.5.2. Дополнительная литература

п/№	Наименование, тип ресурса	Автор(ы) /редактор	Выходные данные, электронный адрес	Кол-во экз. (доступов) в БИЦ
1	2	3	4	5
	Медицинская генетика: учеб. для мед. училищ и колледжей	Н.П. Бочков, А.Ю. Асанов, Н.А. Жученко и др.; под ред. Н.П. Бочкова	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013.-223, [1] с.	40
	Генетика человека с основами медицинской генетики: учеб. пособие для среднего профессионального	Т.Н. Борисова, Г.И. Чуваков.	М. : Издательство Юрайт, 2021. - 159 с. - URL: <a href="https://www.urait.ru">https://www.urait.ru</a>	Неогр. д.

образования			
-------------	--	--	--

### 3.5.3 Интернет-ресурсы.

1. ЭБС «Консультант студента» <http://studmedlib.ru>
2. ЭБС «Университетская библиотека online» <http://www.biblioclub.ru/>
3. ЭБС «Юрайт» [http://www.biblio-online.ru:](http://www.biblio-online.ru;)
4. Электронные каталоги библиотеки ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России ТГМУ <http://lib.vgmu.ru/catalog/>
5. Медицинская литература <http://www.medbook.net.ru/>
6. Электронная библиотечная система «Букап» <http://books-up.ru/>
7. БД «Медицина» ВИНТИ <http://bd.viniti.ru/>

**3.6. Материально-техническое обеспечение учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики** Перечень материально-технического обеспечения, необходимого для реализации дисциплины включает использование учебных комнат для работы студентов, специально оборудованных шкафами для хранения микроскопической техники, шкафами для хранения микро- и макропрепаратов, учебных таблиц, компьютерных классов.

*Лабораторное оборудование:* микроскопическая техника (микроскопы МБС, МБР и др.)

*Техническое оборудование:* ПК, мультимедийный комплекс (проектор, экран), ноутбук.

Наборы (папки) таблиц, схем, портфолио мультимедийных наглядных материалов по дисциплине, микро- и макропрепараты, презентации по всем темам лекционного материала. Ситуационные задачи, тестовые задания по изучаемым темам, кейсы.

*Компьютерные презентации* по всем темам лекционного курса.

№	Наименование оборудования	Назначение оборудования	Количество
1	<b>Мультимедиа проектор (с возможностью демонстрировать контент даже при дневном освещении)</b>	Современные средства отображения видеoinформации. Мультимедийные проекторы могут подключаться к самым разным источникам информации (компьютерам, проигрывателям, видеокамерам и др.) и выводить изображение на экран, интерактивную доску и пр.	1

**3.7 Перечень информационных технологий, используемых для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю), информационно-справочных систем, лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения, в том числе отечественного производства:**

1. Polycom Telepresence M100 Desktop Conferencing Application (ВКС)
2. SunRay Software tTester
3. 7-PDF Split & Merge
4. ABBYY FineReader
5. Kaspersky Endpoint Security
6. Система онлайн-тестирования INDIGO
7. Microsoft Windows 7
8. Microsoft Office Pro Plus 2013
9. 1С:Университет
10. Гарант
11. MOODLE (модульная объектно-ориентированная динамическая учебная среда)

### **3.8. Образовательные технологии**

Используемые образовательные технологии при реализации дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики составляют 10% интерактивных занятий от объема аудиторных занятий.

Примеры интерактивных форм и других инновационных образовательных технологий

### 3.9. Разделы дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики и междисциплинарные связи с последующими дисциплинами

№	Наименование последующих дисциплин	Разделы данной дисциплины, необходимые для изучения последующих дисциплин	
		1	2
1	Гигиена и экология человека	+	+
2	Общественное здоровье и здравоохранение	+	+

### 4. МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ ФЕНОМЕН ПАРАЗИТИЗМА

Реализация дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики осуществляется в соответствии с учебным планом в виде аудиторных занятий (36 час.), включающих лекционный курс и практические занятия, и самостоятельной работы (18 час.). Основное учебное время выделяется на практическую работу по усвоению теоретических знаний, приобретению практических навыков и умений дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики.

При изучении дисциплины Феномен паразитизма необходимо использовать весь ресурс основной и дополнительной учебной литературы, лекционного материала, наглядных пособий и демонстрационных материалов, лабораторного оборудования и освоить практические навыки и умения, приобретаемые в ходе работы с демонстрационными визуальными пособиями и решения ситуационных задач.

Практические занятия проводятся в виде контактной работы с демонстрацией практических навыков и умений с использованием наглядных пособий, кейс – технологий, обучающих деловых игр, тестирования, подготовки.

В соответствии с требованиями ФГОС ВО при реализации дисциплины используются активные и интерактивные формы проведения занятий (развивающее и проблемное обучение в форме деловых игр, объяснительно-иллюстративное обучение с визуализацией аудиторных занятий, программированное обучение, модульное обучение, информатизационное обучение, мультимедийное обучение). Удельный вес занятий, проводимых в интерактивных формах, составляет не менее 10 % от аудиторных занятий.

Самостоятельная работа студентов подразумевает подготовку к практическим занятиям, текущему контролю и включает индивидуальную аудиторную и домашнюю работу с наглядными материалами, учебной основной и дополнительной литературой, ресурсами сети Интернет, решение ситуационных задач.

Работа с информационными источниками и учебной литературой рассматривается как самостоятельная деятельность обучающихся по дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики и выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение (в разделе СР). Каждый обучающийся обеспечен доступом к библиотечным фондам Университета.

По каждому разделу учебной дисциплины разработаны методические указания для студентов входящие в состав дисциплины Феномен паразитизма и методические указания для преподавателей по всем разделам дисциплины.

При освоении учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики обучающиеся самостоятельно проводят описание кариотипов, решают ситуационные задачи, определяют типы наследования, составляют родословные, оформляют рабочую тетрадь-альбом и представляют результаты выполненной работы на подпись преподавателя.

Обучение в группе формирует навыки командной деятельности и коммуникабельность.

Освоение дисциплины способствует развитию у обучающихся коммуникативных навыков на разных уровнях для решения задач, соответствующих типу профессиональной деятельности, направленных на объект профессиональной деятельности на основе формирования соответствующих компетенций. Обеспечивает выполнение трудовых действий в рамках трудовых функций профессионального стандарта 1332 «Профессиональный стандарт «Медицинская сестра/Медицинский брат» для специальности 34.02.01 Сестринское дело (утвержден приказом Министерства труда и социальной защиты от 31.07.2020 №475н).

Текущий контроль освоения дисциплины определяется при активном и/или интерактивном взаимодействии обучающихся и преподавателя во время контактной работы, при демонстрации практических навыков и умений при работе с микропрепаратами, решении типовых задач, тестировании, предусмотренных формируемыми компетенциями реализуемой дисциплины.

Промежуточная аттестация проводится в форме, предусмотренной учебным планом с использованием тестового контроля, тематических кейсов, контрольных вопросов при собеседовании, демонстрации практических умений и навыков.

Вопросы по учебной дисциплине включены в Государственную итоговую аттестацию выпускников.

## 5. ВОСПИТАТЕЛЬНАЯ РАБОТА ПРИ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ

Вид воспитательной работы	Формы и направления воспитательной работы	Критерии оценки
Помощь в развитии личности	<p>Дисциплина Генетика человека с основами медицинской генетики</p> <p>Открытые – диспуты, профессиональные мероприятия (волонтеры, администраторы)</p> <p>Формирование личности обучающегося, способной к принятию ответственных решений, мотивации на освоение образовательной программы и самостоятельной работы, нацеленной на интеллектуальное развитие и профессиональное становление, жизненное самоопределение, развитие профессионально значимых качеств, в том числе путем формирования необходимых компетенций и достижения личностных результатов обучения.</p> <p>В рамках реализации дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики помощь в развитии личности осуществляется с помощью следующих мероприятий:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- участие в предметных и межпредметных олимпиадах и конкурсах;</li> <li>- выявление удовлетворенностью качеством обучения и условиями образовательного процесса;</li> <li>- взаимодействие с преподавателями по вопросам успешности освоения обучающимися образовательной программы; совместное обсуждение вопросов повышения качества;</li> <li>- воспитание сознательного отношения к учебе,</li> </ul>	Портфолио

	<p>потребности к самообразованию;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- мотивация обучающихся к исследовательской работе;</li> <li>- реализация принципов личностно ориентированного обучения, создающих условия самореализации, раскрытия потенциальных возможностей каждого обучающегося.</li> </ul> <p>Участие в цикле мероприятий по формированию здорового образа жизни (Всемирный день без табака; Пропаганда здорового образа жизни).</p> <p>Тематическая беседа на тему: «Основные требования этического кодекса обучающегося медицинского вуза», «Внешний облик и внутреннее содержание культуры личности студента».</p> <p>Мероприятия по профилактике правонарушений, экстремизма в молодежной среде.</p> <p>Участие в волонтерских акциях.</p>	
	<p>Скрытые – создание атмосферы, инфраструктуры.</p> <p>Проведение групповых мероприятий: посещение музеев, театров.</p> <p>Формирование культуры ведения здорового образа жизни, развитие способности к сохранению и укреплению здоровья;</p> <p>Формирование мотивации к профессиональной, научно-исследовательской, организационно-управленческой и другим видам профессиональной деятельности;</p> <p>Создание доброжелательной и уважительной атмосферы с высоким уровнем коммуникабельности при реализации дисциплины.</p>	
Гражданские ценности	<p>Открытые</p> <p>В рамках реализации дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики формирование гражданских ценностей проводится с помощью следующих мероприятий:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- участие в акции Бессмертный полк;</li> <li>- участие в региональных и городских волонтерских акциях;</li> <li>- участие в субботниках; в днях донора;</li> <li>- развитие чувства гражданского долга;</li> </ul> <p>Скрытые</p> <p>акцентирование внимания на:</p> <p>Общегражданские ценностные ориентации и правовую культуру;</p> <p>Осознание гражданской позиции при осуществлении профессиональной деятельности.</p>	Портфолио
Социальные	Открытые	Портфолио

ценности	проводится освещение вопросов, посвященных: - организации здорового образа жизни на основе здоровые сберегающих технологий; - экологической направленности, экологические проблемы как фактор, влияющий на здоровье населения и отдельные популяционные риски	
	Скрытые Осознание принадлежности к профессиональному медицинскому сообществу, признание особенностей корпоративной этики Идентификация в социальной структуре при получении образования и осуществлении профессиональной деятельности Развитие экологического сознания и устойчивого экологического поведения	

## **6. ОСОБЕННОСТИ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ И ИНВАЛИДОВ**

### **6.1.1. Наличие соответствующих условий реализации дисциплины**

Для обучающихся из числа инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья (ОВЗ) на основании письменного заявления дисциплина реализуется с учетом особенностей психофизического развития, индивидуальных возможностей и состояния здоровья (далее - индивидуальных особенностей). Обеспечивается соблюдение следующих общих требований: использование специальных технических средств обучения коллективного и индивидуального пользования, предоставление услуг ассистента (помощника), оказывающего такому обучающемуся необходимую техническую помощь, обеспечение доступа в здания и помещения, где проходят занятия, другие условия, без которых невозможно или затруднено изучение дисциплины.

### **6.1.2. Обеспечение соблюдения общих требований**

При реализации дисциплины на основании письменного заявления обучающегося обеспечивается соблюдение следующих общих требований: проведение занятий для обучающихся-инвалидов и лиц с ОВЗ в одной аудитории совместно с обучающимися, не имеющими ограниченных возможностей здоровья, если это не создает трудностей обучающимся; присутствие в аудитории ассистента (ассистентов), оказывающего(их) обучающимся необходимую техническую помощь с учетом их индивидуальных особенностей; пользование необходимыми обучающимся техническими средствами с учетом их индивидуальных особенностей.

6.1.3. Доведение до сведения обучающихся с ограниченными возможностями здоровья в доступной для них форме всех локальных нормативных актов ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России.

Все локальные нормативные акты ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России по вопросам реализации дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики доводятся до сведения обучающихся с ОВЗ в доступной для них форме.

6.1.4. Реализация увеличения продолжительности прохождения промежуточной аттестации по отношению к установленной продолжительности для обучающегося с ограниченными возможностями здоровья

Форма проведения текущей и промежуточной аттестации по дисциплине для обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья устанавливается с учетом индивидуальных психофизических особенностей (устно, письменно на бумаге, письменно на компьютере, в форме тестирования и т.п.). Продолжительность прохождения промежуточной аттестации по отношению к установленной продолжительности

увеличивается по письменному заявлению обучающегося с ограниченными возможностями здоровья. Продолжительность подготовки обучающегося к ответу на зачете увеличивается не менее чем на 0,5 часа.

Контрольные вопросы к экзамену зачету по дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

	Код	Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст элемента ситуационной задачи
С	34.02.01	Сестринское дело
К	ОК 1	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.
К	ОК 2	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.
К	ОК 3	Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.
К	ОК 4	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.
К	ОК 5	Использовать информационно коммуникационные технологии профессиональной деятельности.
К	ОК 8	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.
К	ОК11	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.
К	ПК 1.1.	Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.
К	ПК 2.1	Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.
К	ПК 2.2	Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.
К	ПК 2.5	Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.
К	ПК 2.6	Вести утвержденную медицинскую документацию.
Ф	А/01.5	Оказание медицинской помощи, осуществление сестринского ухода и наблюдения за пациентами при заболеваниях и (или) состояниях
Ф	А/03.5	Проведение мероприятий по профилактике неинфекционных и инфекционных заболеваний, формированию здорового образа жизни
Ф	А/04.5	Ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала
Ф	А/06.5	Оказание медицинской помощи в экстренной форме
И		<b>ДАЙТЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ</b>
		<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Законы Менделя. Менделирующие признаки человека.</li> <li>2. Виды взаимодействия аллельных генов.</li> <li>3. Наследование групп крови. Наследование резус-фактора. Резус-конфликт.</li> <li>4. Наследование, сцепленное с полом.</li> <li>5. Хромосомная теория наследственности.</li> <li>6. Генетический код и реализация информации в клетке.</li> <li>7. Редупликация и репарация ДНК.</li> <li>8. Комбинативная изменчивость.</li> </ol>

		9. Мутационная изменчивость. 10. Генетический и близнецовый методы, их значение для медицины. 11. Цитологический метод диагностики хромосомных нарушений человека. Амниоцентез. Кариотип и идиограмма хромосом человека.
--	--	--

Шкала оценивания

«Отлично» - более 80% правильных ответов

«Хорошо» - 70-79% правильных ответов

«Удовлетворительно» - 55-69% правильных ответов

«Неудовлетворительно» - менее 55% правильных ответов

Тестовые задания по дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

	Код	Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст
С	34.02.01	Сестринское дело
К	ОК 1	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.
К	ОК 2	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.
К	ОК 3	Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.
К	ОК 4	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.
К	ОК 5	Использовать информационно коммуникационные технологии профессиональной деятельности.
К	ОК 8	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.
К	ОК11	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.
К	ПК 1.1.	Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.
К	ПК 2.1	Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.
К	ПК 2.2	Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.
К	ПК 2.5	Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.
К	ПК 2.6	Вести утвержденную медицинскую документацию.
Ф	А/01.5	Оказание медицинской помощи, осуществление сестринского ухода и наблюдения за пациентами при заболеваниях и (или) состояниях
Ф	А/03.5	Проведение мероприятий по профилактике неинфекционных и инфекционных заболеваний, формированию здорового образа жизни
Ф	А/04.5	Ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала
Ф	А/06.5	Оказание медицинской помощи в экстренной форме
И		<b>ДАЙТЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ 1 УРОВНЯ (ОДИН ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ)</b>

Т		<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Аллельные гены находятся: А) в разных хромосомах; *Б) в одном и том же локусе гомологичных хромосом; В) в негомологичных хромосомах; Г) в митохондриях.</li> <li>2. Т. Морган сформулировал: *А) хромосомную теорию наследственности; Б) основные закономерности преемственности свойств и признаков; В) процессы образования гамет; Г) метод составления и анализа родословной.</li> <li>3. Э. Чаргафф открыл: А) модель ДНК; Б) модель РНК; В) структуру хромосом; *Г) закономерности в последовательности и комплементарности азотистых оснований.</li> <li>4. Свойство организмов повторять в ряду поколений сходные признаки называется: А) репарацией; *Б) наследственностью; В) изменчивость; Г) фенотип.</li> <li>5. Метод составления и анализа родословной впервые был предложен: А) Г. Менделем; Б) Т. Морганом; *В) Ф. Гальтоном; Г) Н. Бочковым.</li> <li>6. Метод, который позволяет выяснить характер наследования признака, тип наследования, вероятность проявления анализируемого признака у потомства, называется: А) гибридологическим; *Б) генеалогическим; В) клиническим; Г) биохимическим.</li> <li>7. Признак, который встречается в родословной часто, с одинаковой частотой у мужчин и женщин, в каждом поколении, у больных детей всегда один из родителей болен, наследуется: А) сцеплено с X-хромосомой; Б) сцеплено с Y-хромосомой; *В) аутосомно-доминантно; Г) аутосомно-рецессивно.</li> <li>8. Признак, который встречается в родословной редко, с одинаковой частотой у мужчин и женщин, не в каждом поколении, у больных детей могут быть здоровые родители, наследуется: А) сцеплено с X-хромосомой; Б) сцеплено с Y-хромосомой; В) аутосомно-доминантно; *Г) аутосомно-рецессивно.</li> <li>9. Признаки, которые встречаются в равной степени, как у мужчин, так и у женщин, являются: А) голандрическими; Б) сцепленными с полом; *В) аутосомными; Г) доминантными.</li> <li>10. Признак, который проявляется в каждом поколении, чаще отмечается у женщин; при больном отце, отмечается у всех его дочерей, называется: А) голандрическим; Б) сцепленным с полом; В) аутосомным; *Г) доминантным, сцепленным с X-хромосомой.</li> </ol>
И		<p><b>ДАЙТЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ 2 УРОВНЯ (НЕСКОЛЬКО ПРАВИЛЬНЫХ ОТВЕТОВ)</b></p>
Т		<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Основные методы изучения генетики человека: А) гибридологический; Б) #генеалогический; В) клинический; Г) #близнецовый.</li> <li>2. Трудности изучения генетики человека: А) #большое количество хромосом; Б) #маленькая плодовитость; В) #медленная смена поколений; Г) быстрая смена поколений.</li> <li>3. Виды взаимодействия аллельных генов: а) #неполное доминирование; б) эпистаз; в) #плейотропия; г) полимерия.</li> <li>4. В неаллельном участке X-хромосомы содержатся рецессивные гены: А) #мышечной дистрофии Дюшена; Б) #дальтонизма; В) #гемофилии; Г) тёмной эмали зубов.</li> <li>5. В неаллельном участке X-хромосомы содержатся доминантные гены: А) # витаминостойчивого рахита; Б) дальтонизма; В)</li> </ol>

	гемофилии, Г) # тёмной эмали зубов.
--	-------------------------------------

Шкала оценивания

«Отлично» - более 80% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня

«Хорошо» - 70-79% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня

«Удовлетворительно» - 55-69% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня

«Неудовлетворительно» - менее 55% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня

Типовые ситуационные задачи по дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами  
медицинской генетики

Ситуационная задача по дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами медицинской  
генетики

№\_1\_\_

	Код	Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст элемента ситуационной задачи
С	34.02.01	Сестринское дело
К	ОК 1	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.
К	ОК 2	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.
К	ОК 3	Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.
К	ОК 4	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.
К	ОК 5	Использовать информационно коммуникационные технологии профессиональной деятельности.
К	ОК 8	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.
К	ОК11	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.
К	ПК 1.1.	Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.
К	ПК 2.1	Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.
К	ПК 2.2	Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.
К	ПК 2.5	Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.
К	ПК 2.6	Вести утвержденную медицинскую документацию.
Ф	А/01.5	Оказание медицинской помощи, осуществление сестринского ухода и наблюдения за пациентами при заболеваниях и (или) состояниях
Ф	А/03.5	Проведение мероприятий по профилактике неинфекционных и инфекционных заболеваний, формированию здорового образа жизни
Ф	А/04.5	Ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала
Ф	А/06.5	Оказание медицинской помощи в экстренной форме
И		<b>ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ</b>
У		Потемнение зубов может двумя доминантными генами, один из которых расположен в аутосомах другой в X – хромосоме. В семье

		родителей, имеющих темные зубы, родились девочка и мальчик с нормальным цветом зубов. Темные зубы матери обусловлены геном, сцепленным с X - хромосомой, а темные зубы отца - аутосомным геном, по которому он гетерозиготен.
В	1	Определите генотипы родителей, варианты гамет и варианты генотипов потомства.
В	2	Определите вероятность рождения в этой семье следующего ребенка без аномалии, а также вид взаимодействия между аллельными генами и тип скрещивания.
В	3	Назовите гены, каких заболеваний локализованы в неаллельном участке X-хромосомы.

Оценочный лист  
к ситуационной задаче по дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами медицинской  
генетики №\_1\_\_

Вид	Код	Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст элемента ситуационной задачи
С	34.02.01	Сестринское дело
К	ОК 1	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.
К	ОК 2	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.
К	ОК 3	Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.
К	ОК 4	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.
К	ОК 5	Использовать информационно коммуникационные технологии профессиональной деятельности.
К	ОК 8	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.
К	ОК11	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.
К	ПК 1.1.	Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.
К	ПК 2.1	Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.
К	ПК 2.2	Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.
К	ПК 2.5	Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.
К	ПК 2.6	Вести утвержденную медицинскую документацию.
Ф	A/01.5	Оказание медицинской помощи, осуществление сестринского ухода и наблюдения за пациентами при заболеваниях и (или) состояниях
Ф	A/03.5	Проведение мероприятий по профилактике неинфекционных и инфекционных заболеваний, формированию здорового образа жизни
Ф	A/04.5	Ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала
Ф	A/06.5	Оказание медицинской помощи в экстренной форме
И		<b>ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ</b>
У		Потемнение зубов может двумя доминантными генами, один из которых расположен в аутосомах другой в X – хромосоме. В семье родителей, имеющих темные зубы, родились девочка и мальчик с нормальным цветом зубов. Темные зубы матери обусловлены геном, сцепленным с X - хромосомой, а темные зубы отца - аутосомным геном, по которому он гетерозиготен.
В	1	Определите генотипы родителей, варианты гамет и варианты генотипов потомства, а также вид взаимодействия между аллельными генами и тип скрещивания.
Э		А – ген потемнения эмали зубов, а – ген нормы ХТ - ген гипоплазии эмали, Xt – ген нормы 2. P: ♀ aaXTXt x ♂ Aa Xt Y 3. G: aXT, aXt AXt, AY, aXt, aY

		4. F1: AaXTXt, AaXTY, aaXTY, aaXTXt AaXTXt, AaXtY, aaXtXt, aaXtY
P2	отлично	Указываются дескрипторы полного ответа на вопрос: Правильный ответ: 1, 2 и 3.
P1	Хорошо/удовлетворительно	Указываются дескрипторы неполного ответа на вопрос Для оценки «хорошо» - 1 и 2. Для оценки «удовлетворительно» - 1.
P0	неудовлетворительно	Указываются дескрипторы неправильного ответа на вопрос. Ответы не даны.
V	2	Определите вероятность рождения в этой семье следующего ребенка без аномалии.
Э	-	Правильный ответ: 1. 25% 2. Полное доминирование 3. Дигибридное скрещивание
P2	отлично	Указываются дескрипторы полного ответа на вопрос: Правильный ответ: 1, 2.
P1	хорошо/удовлетворительно	Указываются дескрипторы неполного ответа на вопрос: Для оценки «хорошо» - 1 и 2 (частично). Для оценки «удовлетворительно» - 1.
P0	неудовлетворительно	Указываются дескрипторы неправильного ответа на вопрос. Ответы не даны.
V	3	Назовите гены, каких заболеваний локализованы в неаллельном участке X-хромосомы.
Э		Правильный ответ на вопрос: 1. ген гемофилии 2. ген дальтонизма 3. ген ихтиоза 4. ген мышечной дистрофии Дюшена 5. ген витаминостойчивого рахита
P2	отлично	Указываются дескрипторы полного ответа на вопрос: Указываются дескрипторы полного ответа на вопрос: Правильный ответ: 1, 2, 3, 4, 5
P1	хорошо/удовлетворительно	Указываются дескрипторы неполного ответа на вопрос: Для оценки «хорошо» - четыре варианта из пяти возможных Для оценки «удовлетворительно» - один вариант из пяти возможных
P0	неудовлетворительно	Указываются дескрипторы неправильного ответа на вопрос: Ответы не даны.

Примеры задач.

### Составить родословные

1. У пробанда есть здоровые сестра с братом, а также сестра с братом больные амавротической семейной идиотией, которые умерли до 4-рех лет. Её мать и отец - двоюродные сибсы, здоровы. Со стороны отца пробанда известны здоровая тетка, дед и бабка. Со стороны матери пробанда есть здоровые два дяди, дед и бабка. У супругов есть общий больной дядя, здоровые: дядя, тетя, дед и бабка. Общий дядя у супругов имеет здоровую дочь. Она в родственном браке с братом матери пробанда имеет две больных и одну здоровую дочерей, одного здорового сына. Определить вероятность рождения у пробанда здоровых детей, если она выйдет замуж за своего здорового полусибса.

2. Пробанд страдает аниридией, которая характеризуется отсутствием радужной оболочки. Он имеет две сестры, одна из которых страдает аниридией. Мать пробанда здорова и вышла из благополучного по этому заболеванию рода. Отец пробанда болен. По линии отца известны больные дядя и одна тетка, вторая - здорова; бабка, ее сестра и прадед больные. У больного дяди больная дочь и два здоровых сына. У бабки - две сестры и брат здоровые, а одна сестра больная. Прадед имел здорового брата и жену. Составить родословную. Определить вероятность рождения в семье пробанда здоровых детей, если он женится на здоровой женщине и из здорового рода по аниридии. По какой линии пробанд получил это заболевание?

3. Пробанд – здоровая женщина. Ее сестра также здорова, а брат страдает дальтонизмом. Мать и отец пробанда здоровы. Дед и бабушка со стороны матери пробанда здоровы, а прадед со стороны бабушки болен, прабабушка здорова. Со стороны деда пробанда дальтонизмом не обнаружено. У здоровой сестры бабушки от здорового мужа родилось шесть детей: два больных сына, три дочери и сын здоровые; у одной здоровой дочери от брака со здоровым мужчиной – один больной сын, у другой здоровой дочери от брака со здоровым мужчиной – семь детей: два больных и два здоровых сына, три здоровых дочери. Определить вероятность рождения у пробанда больных детей, если она выйдет замуж за своего троюродного брата – единственного сына в семье двоюродной тетки. Со стороны отца пробанда дальтонизмом не обнаружено.

**Написать механизм возникновения синдрома.**

1. Синдром Шерешевского – Тернера (моносомия по X-хромосоме): 45,X0. Нарушение по женской линии.
2. Синдром Клайнфельтера: 47,XXY. Нарушение по отцовской линии.
3. Синдром Дауна трисомия по 21 хромосоме, 47,XX (+21). Нарушение по линии матери