

ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«КУЩЁВСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ КРАСНОДАРСКОГО КРАЯ

Утверждаю
Директор ГБПОУ
«Кущёвский медицинский колледж»
_____ Н.В. Цапкина
« ____ » _____ 2023г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

**ОП.03 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ
ГЕНЕТИКИ**

среднего профессионального образования
по специальности 31.02.01 Лечебное дело

ст. Кущёвская
2023 г.

Рассмотрена на заседании ЦК № 3
Протокол № ____ от _____ 2023 г.
Председатель:
Подгальная А.И. _____
Рассмотрена на заседании
педагогического совета
Протокол № ____ от _____ 2023 г.

Рабочая программа учебной дисциплины ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики разработана на основе:

- федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.01 Лечебное дело, утвержденного приказом Министерства просвещения Российской Федерации от 4 июля 2022 г. № 526 (зарегистрирован в Министерстве юстиции Российской Федерации 5 августа 2022 г., регистрационный № 69542);
- примерной образовательной программы среднего профессионального образования по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

Организация-разработчик рабочей программы: ГБПОУ «Кущёвский медицинский колледж»

Разработчики:

Лось С.И., преподаватель высшей квалификационной категории ГБПОУ «Кущёвский медицинский колледж».

Рецензенты:

ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Рабочая программа учебной дисциплины ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики разработана на основании федерального государственного образовательного стандарта и учебного плана.

В содержании учебной дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики выделены следующие разделы: общая характеристика рабочей программы учебной дисциплины, структура и содержание учебной дисциплины, условия реализации программы учебной дисциплины, контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины.

Рабочая программа рассчитана на 62 часа. Из которых 16 часов теоретических занятий, 28 часов практических занятий, 6 часов консультаций, 6 часов самостоятельной работы, 6 часов промежуточной аттестации. В структуре содержания дисциплины выделены семь содержательных разделов:

1. Цитологические основы наследственности
2. Биохимические основы наследственности
3. Закономерности наследования признаков
4. Методы изучения наследственности человека
5. Наследственность и среда
6. Наследственность и патология
7. Медико-генетическое консультирование

В целях более углубленного изучения дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики предусмотрена вариативная часть для освоения дополнительных умений и знаний в количестве 20 часов.

Промежуточная аттестация предусмотрена в форме экзамена.

СОДЕРЖАНИЕ

- 1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**
- 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ
ДИСЦИПЛИНЫ**
- 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**
- 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

1.ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

«ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики»

1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Учебная дисциплина ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики является обязательной частью общепрофессионального цикла примерной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии ОК: ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09.

1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК	Умения	Знания
ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 06 ОК 07 ОК 09 ПК 2.1. ПК 4.1 ПК 4.4 ПК 6.7	Уметь: проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней; формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек; проводить предварительную диагностику наследственных	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; признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;

болезней; рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией; проводить Опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить предварительную диагностику наследственных болезней; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;
--	---

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем в часах
Объем образовательной программы учебной дисциплины	62
в т. ч.:	
теоретическое обучение	16
практические занятия	28
самостоятельная работа	6
консультации	6
Промежуточная аттестация экзамен	6

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем, ак. ч. / в том числе в форме практической подготовки, ак. ч.	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4
Раздел 1. Цитологические основы наследственности		6	
Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 07 ОК 09
	Л.1 Основные понятия дисциплины. Цитологические основы наследственности Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. История развития медицинской генетики, основные достижения и проблемы генетики. Задачи и основные принципы медицинской генетики. Уровни организации генетического материала. Кариотип. Хромосомы: строение, классификация и типы хромосом человека.		
	Практическое занятие	4	

	Практическое занятие №1 Цитологические основы наследственности. Внутриклеточные структуры – носители наследственной информации: ядро, митохондрии. Уровни упаковки генетического материала. Особенности хромосомного набора человека (количество, формы, размеры, хромосом), отличие мужского кариотипа от женского. Практическое занятие №2 Половые хромосомы. Тельце Барра. Дифференциальная окраска хромосом, эухроматин, гетерохроматин. Способы деления эукариотических клеток: митоз, мейоз и амитоз. Сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации. Гаметогенез: овогенез, сперматогенез. Строение половых клеток.		
Раздел 2. Биохимические основы наследственности		4	
Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический	Содержание учебного материала	2	ОК 01 ОК 02 ОК04 ОК 05 ОК 09
	Л 2 Нуклеиновые кислоты. Ген, строение и свойства. История открытия, виды нуклеиновых кислот. ДНК, строение, функции, свойства. модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. Строение и функции РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке. Генетический код, его свойства.		
	Практическое занятие	2	

код.	Практическое занятие №3 Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код. Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. Сравнение ДНК и РНК. Строение гена: интрон, экзон. Экспрессия генов. Механизм кодирования наследственной информации. Генетический код, его свойства. Работа с таблицей генетического кода. Этапы биосинтеза белка. Транскрипция. Трансляция. Решение задач, моделирующих принцип кодирования наследственной информации. Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК.		
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		6	
Тема 3.1 Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.	Содержание учебного материала	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.4.
	Л 3 Моногибридное и дигибридное скрещивание, законы Г. Менделя. Типы наследования признаков у человека. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование. Хромосомная теория наследственности Т.Моргана.		
	Практическое занятие	4	
	Практическое занятие №4 Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование. Выполнение практикоориентированных задач для понимания механизмов возникновения наследственных патологий по темам: Моногибридное скрещивание с полным и неполным доминированием. Дигибридное скрещивание с полным доминированием. Наследование групп крови и резус-фактора. Законы сцепленного наследования. Хромосомной теории наследственности. Практическое занятие №5 Наследование, сцепленное с полом. Анализ задач, моделирующих моно-дигибридное скрещивание, наследование групп крови, резус-фактора, сцепленное наследование.		
Раздел 4. Методы изучения наследственности человека		6	

Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека.	Содержание учебного материала	2	ОК 01 ОК 02 ОК 03 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.1.
	Л 4 Методы генетики. Методы изучения наследственности человека. Цитогенетический метод. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие Определять нарушения обмена веществ. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Клинико-генеалогический метод. Области применения клинико-генеалогического метода. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). популяционно-статистический метод. Методы пренатальной диагностики.		
	Практическое занятие	4	
	Практическое занятие №6 Методы изучения наследственности человека. Изучение методов с целью проведения бесед по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии: Клинико-генеалогического метода, его применение для выявления наследственных заболеваний. Методика составления родословных и их генетический анализ. Практическое занятие №7 Определение типа наследования заболевания (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, сцепленный с Y-хромосомой, сцепленный с X-доминантный, сцепленный с X-рецессивный). Определение возможных генотипов членов рода Сравнительный анализ «Методов изучения наследственности человека»		
Раздел 5. Наследственность и среда		4	
Тема 5.1	Содержание учебного материала	2	ОК 01

Изменчивость и виды мутаций у организма.	Л 5.Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Мутации Комбинативная изменчивость. Мутационная изменчивость. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды. Классификации мутаций: по месту возникновения, по действию на организм, по изменению наследственного материала.		ОК 02 ОК 04 ОК 06 ОК 07
	Практическое занятие Практическое занятие №8 Изменчивость и виды мутаций у человека. Анализ факторов мутагенеза Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Мутации Комбинативная изменчивость. Мутационная изменчивость. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды. Классификации мутаций: по месту возникновения, по действию на организм, по изменению наследственного материала.	2	
1	2	3	4
Раздел 6. Наследственность и патология		12	
Тема 6.1. Хромосомные болезни	Содержание учебного материала	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 07 ОК 09 ПК 4.1 ПК 4.4 ПК6.7
	Л 6. Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни, общая характеристика. Количественные и структурные аномалии аутосом. Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау – клиника, цитогенетические варианты, диагностика, профилактика. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера).		
	Практическое занятие	4	

	Практическое занятие №9 Хромосомные болезни. Механизм образования хромосомных болезней. Современная дородовая диагностика хромосомных отклонений. Составление этапов консультирования по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии: - Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Практическое занятие №10 Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: а) трисомии и моносомии аутосом. Изучение наследственной патологии: синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера и др. Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: трисомии и моносомии половых хромосом. Аномальные фенотипы и клинические проявления хромосомных заболеваний по фотографиям больных.		
Тема 6.2. Генные болезни Мульти-факториальные болезни.	Содержание учебного материала	2	
	Л 7. Определение и классификация генных болезней. Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования. Мультифакториальные болезни.		ОК 01 ОК 02 ОК 05 ОК 09 ПК4.1. ПК4.4. ПК6.7
	Практическое занятие	4	
	Практическое занятие №11 Генные болезни. Мультифакториальные болезни. Нарушение обмена аминокислот: фенилкетонурия, альбинизм, алкаптонурия Нарушение обмена углеводов: галактоземия, мукополисахаридозы. Нарушение обмена липидов: сфинголипидозы и нарушения обмена липидов плазмы крови. Нарушение обмена стероидов: адреногенитальный синдром. Практическое занятие №12 Аномальные фенотипы и генотипы Аномальные фенотипы и клинические проявления генных заболеваний по фотографиям больных. Решение практикоориентированных задач, моделирующих наследование генных болезней. Определение рисков возникновения моногенных заболеваний. Мультифакториальные болезни.		

Раздел 7.Медико-генетическое консультирование		6	
Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.4 ПК6.7
	Л 8. Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена.		
	Практическое занятие	4	
	Практическое занятие №13 Медико-генетическое консультирование. Изучение вопросов с целью проведения опроса и учета пациентов с наследственной патологией. Практическое занятие №14 Правовые и этические вопросы медицинской генетики. Решение заданий, моделирующих вопросы медико-генетического консультирования. Изучение вопросов по теме «Правовые и этические вопросы медицинской генетики». Составление анкеты с целью проведения опроса и ведения учёта пациентов с наследственной патологией. Проведение бесед по планированию семьи с учётом имеющейся наследственной патологии		
	Консультации	6	
	Самостоятельная работа	6	
	Промежуточная аттестация экзамен	6	
	Всего	62	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Для реализации программы учебной дисциплины предусмотрено следующее специальное помещение:

Кабинет медико-биологических дисциплин, оснащен в соответствии с примерной образовательной программой по специальности 31.02.01 Лечебное дело

№	Наименование оборудования
1	Функциональная мебель для обеспечения посадочных мест по количеству обучающихся.
2	Функциональная мебель для оборудования рабочего места преподавателя.
3	лабораторные шкафы
4	пробирки разные
5	чашки Петри
6	мерная посуда
7	контейнеры для дезинфицирующих средств разных объемов мешки для сбора отходов класса А, Б, В
8	контейнеры для сбора отходов
9	стерильные ёмкости-контейнеры для сбора лабораторных анализов
10	стерильные ёмкости-контейнеры для сбора лабораторных анализов
12	стерильная пробирка со средой одноразовая для забора биоматериала
13	шпатель медицинский одноразовый стерильный
14	крафт-пакеты для стерилизации медицинского инструментария
15	иммерсионное масло
16	пеленальный стол
17	средства ухода и одежда для детей первого года жизни;
18	сантиметровая лента
19	медицинский инструментарий
	Технические средства
1	компьютер (ноутбук) с лицензионным программным обеспечением
2	оборудование для отображения графической информации и ее коллективного просмотра
3	микроскопы
4	микроскоп с иммерсионной системой, демонстрационные микропрепараты
5	весы горизонтальные и напольные (для измерения массы тела детей и взрослых)
6	ростомеры горизонтальные и вертикальные
7	кювез
	Демонстрационные учебно-наглядные пособия
1	учебно-методический комплекс по дисциплине
2	контролирующие и обучающие программы по дисциплине
3	наглядные пособия: модели, таблицы, плакаты, схемы, компьютерные презентации, фильмы
4	медицинская документация (образцы бланков направлений на микробиологические исследования, регистрации результатов проведённых исследований и др.).
5	манекены (фантомы, тренажеры) для отработки практических манипуляций

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

3.2.1 Основные издания

1. Бочков Н.П. Медицинская генетика, М., "ГЭОТАР – МЕДИА", 2020г.
электронный учебник

3.2.2. Основные электронные издания

1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / под ред. Бочкова Н. П. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-5860-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html> (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа : по подписке.

2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-5481-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970454817.html> (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа : по подписке.

3. Русановский В. Основы генетики : учебник / Русановский В., В., Полякова Т., И., Сухов И. Б. — Москва : Русайнс, 2019. — 115 с. — ISBN 978-5-4365-3243-1. — URL: <https://book.ru/book/932133> (дата обращения: 03.03.2023). — Текст : электронный.

4. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Хандогина Е. К. , Терехова И. Д. , Жилина С. С. , Майорова М. Е. , Шахтарин В. В. , Хандогина А. В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-5148-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970451489.html> (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа : по подписке.

5. Васильева, Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач : учебное пособие для спо / Е. Е. Васильева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2023. — 92 с. — ISBN 978-5-507-45729-8. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/282359> (дата обращения: 26.04.2023). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

6. Кургуз, Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для спо / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2023. — 176 с. — ISBN 978-5-507-45741-0. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/282398> (дата обращения: 26.04.2023). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
Перечень знаний, осваиваемых в рамках дисциплины		
перечень знаний, осваиваемых в рамках дисциплины: 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; признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями; цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию; - правила проведения индивидуального и	Демонстрируют решение заданий в тестовой форме. Демонстрируют знание терминов. Знают методы изучения генетики человека в норме и патологии. Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта. Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач. Проводят анкетирование и обработку данных о мерах профилактики населения хронических болезней.	оценка процента правильных ответов на тестовые задания оценка результатов индивидуального устного опроса оценка правильности изображения схем и заполнения таблиц оценка правильности решения ситуационных заданий оценка соответствия эталону решения ситуационных задач соответствие презентации критериям оценки оценка продуктивности работы на практических занятиях экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы

группового профилактического консультирования;		
Перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины		
перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней; формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек; проводить предварительную диагностику наследственных болезней; рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной	Демонстрируют практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм. Демонстрируют практические навыки при составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии. Ориентируются в формулировке терминов. Составляют план беседы и опроса пациентов с наследственной патологией.	оценка соответствия эталону решения ситуационных задач соответствие презентации критериям оценки оценка полноты и правильности схем и таблиц экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы оценка результатов выполнения практической работы оценка соответствия вопросов анкеты целям исследования контроль полноты заполнения портфолио достижений контроль правильности и полноты заполнения медицинской карты и дневника здоровья

патологией; проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить предварительную диагностику наследственных болезней; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.		
---	--	--