



Департамент здравоохранения Ивановской области
Областное государственное бюджетное
профессиональное образовательное учреждение
«Ивановский медицинский колледж»

УТВЕРЖДАЮ

Заместитель директора по УМР
Д.С. Филиппов
«31» 08 2023 г

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ОП.03 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ
ГЕНЕТИКИ

Образовательная программа подготовки специалистов среднего звена
по специальности СПО 31.02.01 Лечебное дело

Рабочая программа учебной дисциплины ОП.03 «Генетика человека с основами медицинской генетики» составлена на основе Федерального государственного образовательного стандарта по специальности СПО 31.02.01 Лечебное дело, утвержденного Приказом Минпросвещения России от 4 июля 2022 г. №526 и с учётом профессионального стандарта 02.065 «Фельдшер», утверждённого Минтруда и социальной защиты РФ от 31.07.2020 г., регистрационный номер 470н, зарегистрированного в Минюсте РФ 04.09.2020 г. №59474.

Организация - разработчик:

ОГБПОУ «Ивановский медицинский колледж»

Разработчики:

Барочкина О.Ю. – преподаватель ОГБПОУ «ИМК», к.м.н.

Рабочая программа рассмотрена и одобрена Экспертным советом колледжа

Протокол №1 от 31 08 2023 г.

Председатель ЭС  Сиднева Л.В.

Рабочая программа утверждена Методическим советом колледжа

Протокол № от 31 08 2023 г.

Председатель Методического совета  Фомичев Д.С..

СОДЕРЖАНИЕ

стр.

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ
ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ
ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ
ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ
ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики

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 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, ЛР	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 ЛР 7, ЛР 9	<p>Уметь:</p> <p>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;</p> <p>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;</p> <p>проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p> <p>рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;</p> <p>проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</p> <p>проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p> <p>проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</p>	<p>Знать:</p> <p>биохимические и цитологические основы наследственности; закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</p> <p>методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</p> <p>основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</p> <p>основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</p> <p>признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;</p> <p>цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</p> <p>правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования.</p>

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ОП.03. Генетика человека с основами медицинской генетики

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем в часах
Объем образовательной программы учебной дисциплины	40
в т. ч.:	
теоретическое обучение	8
практические занятия	27
самостоятельная работа	4
Промежуточная аттестация (комплексный дифференцированный зачет)	1

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах, в том числе в форме практической подготовки	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4
Раздел 1. Цитологические основы наследственности		5	
Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала		ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 07 ОК 09 ЛР 7, ЛР 9
	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.	1	
	Практические занятия №№1, 2	4	
	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. Половые хромосомы. Тельце Барра.	2	
	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.	2	
Раздел 2. Биохимические основы наследственности		5	
Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль	Содержание учебного материала		ОК 01 ОК 02 ОК 04
	Нуклеиновые кислоты. История открытия, виды нуклеиновых кислот. ДНК, строение, функции, свойства. модель Дж. Уотсона и Ф. Крика.	1	

в передаче наследственной информации. Генетический код.	Строение и функции РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке. Ген, строение и свойства. Генетический код, его свойства.		ОК 05, ОК 09
	Практические занятия №№3, 4	4	ЛР 7, ЛР 9
	Нуклеиновые кислоты, их роль в передаче наследственной информации. Генетический код. Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. Сравнение ДНК и РНК. Строение гена.	2	
	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.	2	
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		5	
Тема 3.1. Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.	Содержание учебного материала		
	Моногибридное и дигибридное скрещивание, законы Г. Менделя. Типы наследования признаков у человека. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана. Сцепленное с полом наследование.	1	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05, ОК 09
	Практические занятия №№5, 6	4	ПК 4.4. ЛР 7, ЛР 9
	Моно-гибридное 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.	2	
	Законы сцепленного наследования. Хромосомной теории наследственности. Наследование, сцепленное с полом. Анализ задач, моделирующих моно- и дигибридное скрещивание, наследование групп крови, резус-фактора, сцепленное наследование.	2	

Раздел 4. Методы изучения наследственности человека		5	
Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека	Содержание учебного материала	1	ОК 01 ОК 02 ОК 03 ОК 04 ОК 05, ОК 09 ПК 4.1. ЛР 7, ЛР 9
	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.		
	Практические занятия №№7, 8	4	
	Клинико-генеалогический метод, его применение для выявления наследственных заболеваний. Изучение методов с целью проведения бесед по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии. Методика составления родословных и их генетический анализ.	2	
	Цитогенетический метод. Биохимический метод. Определять нарушения обмена веществ. Близнецовый метод.	2	
Раздел 5. Наследственность и среда		1	
Тема 5.1 Изменчивость и виды мутаций у организма	Содержание учебного материала	1	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 06, ОК 07 ЛР 7, ЛР 9
	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.		
Раздел 6. Наследственность и патология		10	
Тема 6.1. Хромосомные	Содержание учебного материала	1	ОК 01 ОК 02
	Наследственные болезни и их классификация.		

болезни	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).		ОК 04 ОК 07 ОК 09 ПК 4.1 ПК 4.4 ПК6.7
	Практические занятия №№9, 10	4	
	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.	2	ЛР 7, ЛР 9
	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.	2	
Тема 6.2. Генные болезни Мульти- факториальные болезни.	Содержание учебного материала		ОК 01 ОК 02 ОК 05 ОК 09 ПК4.1. ПК4.4. ПК6.7 ЛР 7, ЛР 9
	Определение и классификация генных болезней. Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования. Мультифакториальные болезни.	1	
	Практические занятия №№11, 12	4	
	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.	2	
	Нарушение обмена стероидов: адреногенитальный синдром. Аномальные фенотипы и клинические проявления генных заболеваний по фотографиям больных. Решение практикоориентированных задач, моделирующих наследование генных болезней. Определение рисков возникновения моногенных заболеваний. Мультифакториальные болезни.	2	
Раздел 7. Медико-генетическое консультирование		5	

Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала		ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.4 ПК 6.7 ЛР 7, ЛР 9
	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.	1	
	Практические занятия №№13, 14	4	
	Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование.	2	
	Показания к медико-генетическому консультированию. Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена.	1	
	Комплексный дифференцированный зачёт	1	
	Самостоятельная работа Подготовка презентаций на темы «Пренатальная диагностика наследственных заболеваний», «Неонатальный скрининг наследственных заболеваний»	4	
Всего:		40	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.03. Генетика человека с основами медицинской генетики

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Для реализации программы учебной дисциплины предусмотрено следующее специальное помещение:

Кабинет медико-биологических дисциплин, оснащенный в соответствии с п. 6.1.2.1 примерной образовательной программы по специальности 31.02.01 Лечебное дело

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

Для реализации программы библиотечный фонд образовательной организации имеет печатные и/или электронные образовательные и информационные ресурсы, для использования в образовательном процессе.

Основные печатные издания

1. Бочков, Н. П. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 224 с.: ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-4857-1.. - Текст: **непосредственный**
2. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник. -Изд.2-е. – Ростов н/Д: Феникс, 2019

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>. - Режим доступа: по подписке.
2. 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>. — Текст : электронный.
3. 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> - Режим доступа : по подписке.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.03. Генетика человека с основами медицинской генетики

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
Перечень знаний, осваиваемых в рамках дисциплины		
<p>биохимические и цитологические основы наследственности; закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</p> <p>основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</p> <p>основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</p> <p>признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;</p> <p>цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию;</p> <p>- правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;</p>	<p>Демонстрируют решение заданий в тестовой форме. Демонстрируют знание терминов.</p> <p>Знают методы изучения генетики человека в норме и патологии.</p> <p>Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта.</p> <p>Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач.</p> <p>Проводят анкетирование и обработку данных о мерах профилактики населения хронических болезней.</p>	<p>оценка процента правильных ответов на тестовые задания</p> <p>оценка результатов индивидуального устного опроса</p> <p>оценка правильности изображения схем и заполнения таблиц</p> <p>оценка правильности решения ситуационных заданий</p> <p>оценка соответствия эталону решения ситуационных задач</p> <p>соответствие презентации критериям оценки</p> <p>оценка продуктивности работы на практических занятиях</p> <p>экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы</p>
Перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины		
<p>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;</p> <p>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;</p> <p>проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p> <p>рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;</p> <p>проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</p> <p>проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p> <p>проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</p>	<p>Демонстрируют практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм.</p> <p>Демонстрируют практические навыки при составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</p> <p>Оrientируются в формулировке терминов.</p> <p>Составляют план беседы и опроса пациентов с наследственной патологией.</p>	<p>оценка соответствия эталону решения ситуационных задач</p> <p>соответствие презентации критериям оценки</p> <p>оценка полноты и правильности схем и таблиц</p> <p>экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы</p> <p>оценка результатов выполнения практической работы</p> <p>оценка соответствия вопросов анкеты целям исследования</p> <p>контроль полноты заполнения портфолио достижений</p> <p>контроль правильности и полноты заполнения медицинской карты и дневника здоровья</p>