


АНО ВО «МЕЖРЕГИОНАЛЬНЫЙ ОТКРЫТЫЙ СОЦИАЛЬНЫЙ ИНСТИТУТ»

УТВЕРЖДАЮ  
Начальник УМУ  
 И.Е. Губина  
« 29 » февраля 2024 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

по дисциплине	<u>Генетика с основами медицинской генетики</u>
Специальность	<u>31.02.01 Лечебное дело</u>
Квалификация выпускника	<u>фельдшер</u>
Форма обучения	<u>очная</u>
Срок обучения	<u>3 года 10 месяцев на базе основного общего образования</u>

Йошкар-Ола  
2024 г.

## СОДЕРЖАНИЕ

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ .....	3
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ .....	5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ .....	12
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	13

# 1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

## 1.1 Область применения программы

Программа учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» является частью основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

Рабочая программа может быть использована в дополнительном профессиональном образовании в рамках реализации программ переподготовки кадров.

**1.2 Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:**  
Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к общепрофессиональному циклу основной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

## 1.3 Цели и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК	Умения	Знания
ПК 2.1. ПК 4.1 ПК 4.4 ПК 6.7 ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 06 ОК 07 ОК 09	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 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	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; цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;

	наследственной патологии.	
--	---------------------------	--

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися формируются общие компетенции:

ОК 01. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам.

ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности.

ОК 04. Эффективно взаимодействовать и работать в коллективе и команде.

ОК 05. Осуществлять устную и письменную коммуникацию на государственном языке Российской Федерации с учетом особенностей социального и культурного контекста.

ОК 06. Проявлять гражданско-патриотическую позицию, демонстрировать осознанное поведение на основе традиционных общечеловеческих ценностей, в том числе с учетом гармонизации межнациональных и межрелигиозных отношений, применять стандарты антикоррупционного поведения.

ОК 07. Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях.

ОК 09. Пользоваться профессиональной документацией на государственном и иностранном языках.

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися формируются профессиональные компетенции:

ПК 2.1. Проводить обследование пациентов с целью диагностики неосложненных острых заболеваний и (или) состояний, хронических заболеваний и их обострений, травм, отравлений.

ПК 4.1. Участвовать в организации и проведении диспансеризации населения фельдшерского участка различных возрастных групп и с различными заболеваниями.

ПК 4.4. Организовывать среду, отвечающую действующим санитарным правилам и нормам.

ПК 6.7. Осуществлять защиту персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну.

## 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

### 2.1 Объём учебной дисциплины и виды учебной работы

Форма обучения: очная

<b>Вид учебной работы</b>	<b>Объём часов</b>
<b>Объём образовательной программы учебной дисциплины</b>	<b>78</b>
в т.ч. в форме практической подготовки	-
в том числе:	
лекционные занятия	14
практические занятия	44
курсовая работа (проект)	
<b>Самостоятельная работа</b>	<b>2</b>
Промежуточная аттестация в форме экзамен	18

## 2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание и формы организации деятельности обучающихся	Объем, акад. ч / в том числе в форме практической подготовки, акад ч (очная форма)	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4
<b>Раздел 1. Цитологические основы наследственности</b>			
<b>Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности</b>	<b>Содержание</b>	1	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК05 ОК 07 ОК 09
	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.		
	<b>В том числе практических занятий и лабораторных работ</b>	6	
	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. 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.		
<b>Раздел 2. Биохимические основы наследственности</b>			
<b>Тема 2.1.</b>	<b>Содержание</b>	2	ОК 01

<b>Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.</b>	Нуклеиновые кислоты. История открытия, виды нуклеиновых кислот. ДНК, строение, функции, свойства. модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. Строение и функции РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке. Ген, строение и свойства. Генетический код, его свойства.		ОК 02 ОК04 ОК 05 ОК 09
	<b>В том числе практических занятий и лабораторных работ</b>	6	
	Практическое занятие №2 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.		
<b>Раздел 3. Закономерности наследования признаков</b>			
<b>Тема 3.1 Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с</b>	<b>Содержание</b>	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.4.
	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.		
	<b>В том числе практических занятий и лабораторных работ</b>	8	

<b>полом наследование.</b>	<p>Практическое занятие №3 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. Законы сцепленного наследования. Хромосомной теории наследственности. Наследование, сцепленное с полом. Анализ задач, моделирующих моно-дигибридное скрещивание, наследование групп крови, резус-фактора, сцепленное наследование.</p>		
<b>Раздел 4. Методы изучения наследственности человека</b>			
<b>Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека.</b>	<p><b>Содержание</b></p> <p>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). ПОП-Пуляционно-статистический метод. Методы пренатальной диагностики.</p>	2	<p>ОК 01 ОК 02 ОК 03 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.1.</p>
<b>В том числе практических занятий и лабораторных работ</b>		6	

	<p>Практическое занятие №4 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. 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»</p>		
<b>Раздел 5. Наследственность и среда</b>			
<b>Тема 5.1 Изменчивость и виды мутаций у организма.</b>	<b>Содержание</b>	2	ОК 01
	<p>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.</p>		ОК 02 ОК 04 ОК 06 ОК 07
<b>Раздел 6. Наследственность и патология</b>			
<b>Тема 6.1. Хромосомные болезни</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	ОК 01
	<p>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).</p>		ОК 02 ОК 04 ОК 07 ОК 09 ПК 4.1 ПК 4.4 ПК 6.7
	<b>В том числе практических занятий и лабораторных работ</b>	6	

	<p>Практическое занятие №5 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.  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.</p>		
<b>Тема 6.2. Генные болезни Мульти- факториальные болезни.</b>	<b>Содержание</b>	2	
	<p>Определение и классификация генных болезней.  Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования.  Мультифакториальные болезни.</p>		<p>ОК 01  ОК 02  ОК 05  ОК 09</p>
	<b>В том числе практических занятий и лабораторных работ</b>	6	<p>ПК 4.1.  ПК 4.4.  ПК 6.7</p>
	<p>Практическое занятие №6 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.  Аномальные фенотипы и клинические проявления генных заболеваний по фотографиям больных.  Решение практикоориентированных задач, моделирующих наследование генных болезней. Определение рисков возникновения моногенных заболеваний. Мультифакториальные болезни.</p>		
<b>Раздел 7. Медико-генетическое консультирование</b>			
<b>Тема 7.1.</b>	<b>Содержание</b>	1	ОК 01

<b>Медико-генетическое консультирование</b>	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.		ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.4 ПК 6.7
	<b>В том числе практических занятий и лабораторных работ</b>	6	
	Практическое занятие №7 Медико-генетическое консультирование. Изучение вопросов с целью проведения Опроса и учета пациентов с наследственной патологией: 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		
<b>Самостоятельная работа</b>		<b>2</b>	
<b>Промежуточная аттестация</b>		<b>18</b>	
<b>Всего</b>		<b>78</b>	

### 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

#### 3.1 Требования к минимальному материально-техническому обеспечению:

Наименование специально оборудованного учебного кабинета	Оснащенность специально оборудованного учебного кабинета
Кабинет медико-биологических дисциплин, каб. 202	Функциональная мебель (учебные парты, стулья, стол и стул преподавателя, учебная доска); Тренажер человека; Лабораторные шкафы; Пробирки разные; Чашки Петри; Мерная посуда; Контейнеры для дезинфицирующих средств разных объемов; Мешки для сбора отходов класса А, Б, В; Контейнеры для сбора отходов; Стерильные ёмкости-контейнеры для сбора лабораторных анализов; Стерильные ёмкости-контейнеры для сбора лабораторных анализов; Стерильная пробирка со средой одноразовая для забора биоматериала; Шпатель медицинский одноразовый стерильный; Крафт-пакеты для стерилизации медицинского инструментария; Иммерсионное масло; Пеленальный стол; Средства ухода и одежда для детей первого года жизни; Сантиметровая лента; Медицинский инструментарий

#### 3.2. Информационное обеспечение реализации программы

##### 3.2.1. Основная литература

1. Азова, М.М. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Азова М.М., Гигани О.Б., Гигани О.О., Желудова Е.М., Щипков В.П. — Москва : КноРус, 2020. — 208 с. — (СПО). — ISBN 978-5-406-07535-7. — URL: <https://book.ru/book/932512>(ЭБС BOOK.RU)

##### 3.2.2. Дополнительная литература

1. 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. - Режим доступа: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970451489.html> (Электронная библиотека медицинского колледжа «Консультант студента»)

2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 224 с. : - ISBN 978-5-9704-5481-7. - Режим доступа: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970454817.html> (Электронная библиотека медицинского колледжа «Консультант студента»)

#### 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты (освоенные умения, усвоенные знания)	Критерии оценки	Методы оценки
Перечень знаний, осваиваемых в рамках дисциплины		
<p>перечень знаний, осваиваемых в рамках дисциплины:</p> <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.</p> <p>Демонстрируют знание терминов.</p> <p>Знают методы изучения генетики человека в норме и патологии.</p> <p>Умеют выступать перед аудиторией:</p> <p>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 экзамен</p>
Перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины		
<p>перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины</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</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</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>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 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.</p>	<p>наследственной патологии.  Ориентируются в формулировке терминов. Составляют план беседы и опроса пациентов с наследственной патологией.</p>	<p>экзамен</p>
---	---	----------------