

Государственное автономное профессиональное образовательное учреждение  
Республики Карелия «Петрозаводский базовый медицинский колледж»

УТВЕРЖДЕНО  
на заседании Педагогического совета

Протокол № 7  
от 08 июня 2023 г.



/ Е. И. Аксентьева

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА  
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ  
МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

**Специальность дисциплины:**  
31.02.01 Лечебное дело

**Индекс дисциплины:**  
ОП.05

2023 г.

Рабочая программа учебной дисциплины ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом по специальности среднего профессионального образования 31.02.01 Лечебное дело утвержденным Приказом Минпросвещения России от 04.07.2022 № 526 (далее - ФГОС СПО).

Рабочая программа учебной дисциплины ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования, утвержденного приказом Министерства просвещения Российской Федерации от 04.07.2022 № 526 по специальности 31.02.01 Лечебное дело

Организация-разработчик: государственное автономное профессиональное образовательное учреждение Республики Карелия «Петрозаводский базовый медицинский колледж»

Разработчик(и): Орешкина Юлия Дамировна, преподаватель

## ©СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	стр. 4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	17
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	19

# 1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

## 1.1. Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины ОП. 05 Генетика человека с основами медицинской генетики является частью программы подготовки специалистов среднего звена по специальности: 31.02.01 Лечебное дело

## 1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

Учебная дисциплина «ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики» входит в состав дисциплин «общепрофессионального цикла».

## 1.3. Цели и задачи дисциплины – требования к результатам освоения учебной дисциплины:

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии ОК 01, ОК 02, ОК 03.

## 1.4. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код <sup>1</sup> ПК, ОК, ЛР	Умения	Знания
ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.	- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней	- 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 медико – генетическому консультированию.
--	--	--

**1.5. Количество часов на освоение программы дисциплины:**

максимальная учебная нагрузка обучающегося - 36 часа, в том числе:

обязательная аудиторная учебная нагрузка обучающегося - 34 часов;

## 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

### 2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

<b>Вид учебной работы</b>	<b><i>Объем часов</i></b>
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	<i>36</i>
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	<i>34</i>
в том числе:	
лекции	<i>18</i>
практические занятия	<i>16</i>
<b>Консультация</b>	<i>2</i>
<b>Форма промежуточной аттестации - экзамен</b>	<i>4</i>

## 2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций и личностных результатов <sup>2</sup> , формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	
<b>Раздел 1. Основы генетики</b>		<b>2</b>	
<b>Тема 1.1.</b> Генетика как наука. История развития медицинской генетики	<b>Содержание учебного материала</b> 1.Краткая история развития медицинской генетики. 2.Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. 3.Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. 4.Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
<b>Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности</b>		<b>8</b>	
<b>Тема 2.1.</b> Цитологические основы	<b>Содержание учебного материала</b> 1.Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки.	4	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2.,
		2	

<sup>2</sup> В соответствии с Приложением 3 ПООП.

наследственности	2.Прокариотические и эукариотические клетки. Общий план строения эукариотической клетки. 3.Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки. 4.Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип». 5. Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.		ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
	<b>В том числе практических и лабораторных занятий</b>	2	
	<b>Практическое занятие № 1</b> Основные типы деления эукариотической клетки. Гаметогенез. Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, мейоз, амитоз). Биологическая роль разных типов деления. Гаметогенез (овогенез, сперматогенез).	2	
<b>Тема 2.2.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	4	
Молекулярные основы наследственности	1.Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. 2.Сохранение информации от поколения к поколению. 3.Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена. 4.Состав и структура нуклеотида. Универсальность,	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.



	<p>индивидуальная специфичность структур ДНК, определяющих ее способность кодировать, хранить, воспроизводить генетическую информацию.</p> <p>5.Репликация ДНК, роль ферментов, чередование экзонов и интронов в структуре генов.</p> <p>6.Транскрипция, трансляция, элонгация. Синтез белка как молекулярная основа самообновления.</p> <p>7.Генетический код его универсальность, специфичность.</p>		
	<b>В том числе практических и лабораторных занятий</b>	2	
	<p><b>Практическое занятие № 2</b></p> <p>Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям</p>	2	
<b>Раздел 3. Закономерности наследования признаков</b>		<b>10</b>	
<b>Тема 3.1.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	6	
<p>Сущность законов Г. Менделя.</p> <p>Взаимодействие аллельных и неаллельных генов.</p> <p>Пенетрантность и экспрессивность.</p> <p>Хромосомная теория Т. Моргана.</p> <p>Специфика</p>	<p>1. Законы наследования Я. Г. Менделя. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Сущность законов наследования признаков у человека.</p> <p>2. Типы и закономерности наследования признаков у человека.</p> <p>3.Генотип и фенотип.</p> <p>4.Виды взаимодействия генов.</p> <p>5.Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование,</p>	2	<p>ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.</p>

<p>проявления гена в признаках. Наследование групп крови и Rh- фактора.</p>	<p>эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия 6. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. 7. Генетическое определение групп крови и резус – фактора</p>		
	<p><b>В том числе практических и лабораторных занятий</b></p>	4	
	<p><b>Практическое занятие № 3,4</b> Наследование менделирующих признаков у человека. Сцепленное с полом наследование. Решение задач. Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Система АВО, резус система. Выявления причин возникновения резус-конфликта матери и плода. Решение задач.</p>	4	
<p><b>Тема 3.2.</b> <b>Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.</b> <b>Мутационная изменчивость</b></p>	<p><b>Содержание учебного материала</b></p>	4	
	<p>1.Основные виды изменчивости. 2.Причины мутационной изменчивости. 3.Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез. 4.Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.</p>	2	<p>ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.</p>
	<p><b>В том числе практических и лабораторных занятий</b></p>	2	
	<p><b>Практическое занятие № 5</b> Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней. Работа с обучающими и контролирующими пособиями.</p>	2	

<b>Раздел 5. Наследственность и патология</b>		<b>8</b>	
<b>Тема 5.1.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	6	
<b>Наследственные болезни и их классификация</b>	1.Классификация наследственных болезней. 2.Аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с полом заболевания. 3.Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. 4.Мультифакториальные заболевания. 5.Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний.	4	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
	<b>В том числе практических и лабораторных занятий</b>	2	
	<b>Практическое занятие № 8</b> Изучение хромосомных и генных заболеваний. Причины возникновения хромосомных и генных заболеваний. Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Клинические проявления мультифакториальных заболеваний.	4	
<b>Тема 5.2.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	4	
<b>Методы изучения наследственности и изменчивости</b>	1.Виды профилактики наследственных заболеваний.		ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2.,
	2.Показания к медико-генетическому консультированию (МГК). 3.Массовые скринирующие методы выявления	4	

<b>Медико-генетическое консультирование</b>	наследственных заболеваний. 4.Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг. Методы изучения наследственности и изменчивости. 2.Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, популяционно-статистический, иммуногенетический методы.		ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
	<b>В том числе практических и лабораторных занятий</b>	2	
	<b>Практические занятия № 6, 7</b> Генеалогический метод. Составление и анализ родословных схем. Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом. Цитогенетический метод. Кариотипирование.	2	
	<b>Промежуточная аттестация - экзамен</b>		
<b>Всего:</b>		<b>34/16</b>	

### **3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

3.1. Для реализации программы учебной дисциплины должны быть предусмотрены следующие специальные помещения:

Кабинет «Генетика с основами медицинской генетики», оснащенный оборудованием:

Рабочее место преподавателя.

Посадочные места по количеству обучающихся.

Доска классная.

Стенд информационный.

Учебно-наглядные пособия

Набор таблиц по генетике (по темам)

Набор фото больных с наследственными заболеваниями.

Набор слайдов «хромосомные синдромы»

Родословные схемы;

техническими средствами обучения:

Компьютерная техника с лицензионным программным обеспечением и возможностью подключения к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет».

Мультимедийная установка или иное оборудование аудиовизуализации

#### **3.2. Информационное обеспечение реализации программы**

Для реализации программы библиотечный фонд образовательной организации должен иметь печатные и/или электронные образовательные и информационные ресурсы для использования в образовательном процессе. При формировании библиотечного фонда образовательной организацией выбирается не менее одного издания из перечисленных ниже печатных изданий и (или) электронных изданий в качестве основного, при этом список может быть дополнен новыми изданиями.

##### **3.2.1. Основные печатные издания**

1. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2.

2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учеб. для мед. училищ и колледжей /под ред. Н. П. Бочкова – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021 – 224 с. ISBN 978-5-9704-3652-3

3. Васильева Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач : учебное пособие для спо / Е. Е.

Васильева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2021. — 92 с. — ISBN 978-5-8114-7447-9.

4. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/Е.К.Хандогина, И.Д.Терехова, С.С.Жилина, М.Е.Майорова, В.В.Шахтарин.- 3-е изд., стер. -М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019.- 192 с.: ил. ISBN 978-5-9704-5148-9.

5. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник/ О.Б.Гигани, В.П.Щипков, М.М.Азова .- Издательство КноРус, 2021.-208 с.- (Среднее профессиональное образование) – ISBN 978-5-406-06111-4

6. Кургуз Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для спо / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2022. — 176 с. — ISBN 978-5-8114-9148-3

7. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник/ Э.Д.Рубан – Ростов-на-Дону, Феникс, 2021. – 319 с. – (Среднее медицинское образование) – ISBN 978-5-222-30680-2.

### **3.2.2. Основные электронные издания**

1. Васильева Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач : учебное пособие для спо / Е. Е. Васильева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2021. — 92 с. — ISBN 978-5-8114-7447-9. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/160127> (дата обращения: 14.01.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

2. Кургуз Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для спо / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2022. — 176 с. — ISBN 978-5-8114-9148-3. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/187684> (дата обращения: 14.01.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

3. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6583-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html>

4. Осипова, Л. А. Генетика в 2 ч. Часть 1 : учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2022. — 243 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07721-6. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/490838>

5. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 2 : учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт,

2022. — 251 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07722-3. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/491746>

6. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. - 3-е изд. , стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-6181-5. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.html>

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

<i>Результаты обучения</i> <sup>3</sup>	<i>Критерии оценки</i>	<i>Методы оценки</i>
<p><i>знания:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- биохимические и цитологические основы наследственности;</li> <li>- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</li> <li>- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</li> <li>- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</li> <li>- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</li> <li>- цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- полное раскрытие понятий и точность употребления научных терминов,</li> <li>применяемых в генетике;</li> <li>- демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний</li> </ul>	<p>Тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач дифференцированный зачет</p>
<p><i>умения</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</li> <li>- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;</li> <li>- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- демонстрация способности прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стандартных символов;</li> <li>- проведение опроса и консультирования</li> </ul>	<p>Экспертная оценка выполнения практических заданий</p>



	пациентов в соответствии с принятыми правилами	
--	--	--