

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

УТВЕРЖДЕНО
на заседании Педагогического совета

Протокол № 5
от «17» апреля 2024 г.



Председатель

Е. И. Аксентьева

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА
С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

Специальность дисциплины:
31.02.03 Лабораторная диагностика

Индекс дисциплины:
ОП.04

2024 г.

Рабочая программа учебной дисциплины ОП.04 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 31.02.03 Лабораторная диагностика утвержденным Приказом Минпросвещения России от 04.07.2022 № 525 (далее - ФГОС СПО).

Рабочая программа учебной дисциплины ОП.04 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 № 525 по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика

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

Разработчик(и): Орешкина Юлия Дамировна, преподаватель

СОДЕРЖАНИЕ	стр.
1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	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: 31.02.02 Акушерское 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 ¹ 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 часов, в том числе:
обязательная аудиторная учебная нагрузка обучающегося - 28 часов;

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	<i>Объем часов</i>
Максимальная учебная нагрузка (всего)	36
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	28
в том числе:	
лекции	22
практические занятия	6
Форма промежуточной аттестации – дифференцированный зачет	

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 ² , формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	
Раздел 1. Основы генетики		2	
Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики	Содержание учебного материала 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 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.
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности		8	
Тема 2.1. Цитологические основы наслед-	Содержание учебного материала 1.Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки.	4 2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2.,

² В соответствии с Приложением 3 ПООП.

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

	<p>дивидуальная 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>		
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	<p>Практическое занятие № 2</p> <p>Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям</p>	2	
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		10	
Тема 3.1.	Содержание учебного материала	6	
<p>Сущность законов Г. Менделя. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Пенетрантность и экспрессивность. Хромосомная теория Т. Моргана. Специфика прояв-</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, эпи-</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>

ления гена в признаках. Наследование групп крови и Rh– фактора.	стаз, комплементарность, полимерия, плейотропия 6. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. 7. Генетическое определение групп крови и резус – фактора		
	В том числе практических и лабораторных занятий	4	
	Практическое занятие № 3,4 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.	4	
Тема 3.2.	Содержание учебного материала	4	
Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Мутационная изменчивость	1.Основные виды изменчивости. 2.Причины мутационной изменчивости. 3.Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез. 4.Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.	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.
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	Практическое занятие № 5 Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней. Работа с обучающими и контролирующими пособиями.	2	

Раздел 5. Наследственность и патология		8	
Тема 5.1.	Содержание учебного материала	6	
Наследственные болезни и их классификация	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.
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	Практическое занятие № 8 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	
Тема 5.2.	Содержание учебного материала	4	
Методы изучения наследственности и изменчивости	1Виды 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	

Медико-генетическое консультирование	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.
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	Практические занятия № 6, 7 Генеалогический метод. Составление и анализ родословных схем. Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом. Цитогенетический метод. Кариотипирование.	2	
	Промежуточная аттестация - экзамен		
Всего:		34/16	

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.Хандоги́на, 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> ³	<i>Критерии оценки</i>	<i>Методы оценки</i>
<p><i>знания:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - 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 	<ul style="list-style-type: none"> - полное раскрытие понятий и точность употребления научных терминов, применяемых в генетике; - демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний 	<p>Тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач дифференцированный зачет</p>
<p><i>умения</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней. 	<ul style="list-style-type: none"> - демонстрация способности прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стандартных символов; - проведение опроса и консультирования пациентов в соответствии с принятыми правилами 	<p>Экспертная оценка выполнения практических заданий</p>