

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

УТВЕРЖДЕНО
на заседании Педагогического совета

Протокол № 4
от «27» января 2025 г.

Председатель _____ Аксентьева



**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ
МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

Специальность дисциплины:
31.02.01 Лечебное дело

Индекс дисциплины:
ОП.05

2025 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 ФГОС СПО, 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: Орешкина Ю.Д., преподаватель высшей квалификационной категории ГАПОУ РК «Петрозаводский базовый медицинский колледж»

©СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	стр. 4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	13
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	16

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 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09.

1.4. 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	- 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 - 34 часа;
самостоятельная работа – 2 часа;
Форма промежуточной аттестации – дифференцированный зачет.

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)	<i>36</i>
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	<i>34</i>
в том числе:	
лекции	<i>18</i>
практические занятия	<i>16</i>
Самостоятельная работа	<i>2</i>
Промежуточная аттестация — в форме <i>дифференцированного зачета</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, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	
Раздел 1. Основы генетики			
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	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
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности		4	
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности Молекулярные основы наследственности	Содержание учебного материала 1.Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки. 2.Прокариотические и эукариотические клетки. Общий план строения эукариотической клетки. 3.Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки.	4	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

	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. 6.Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. 7.Сохранение информации от поколения к поколению. 8.Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена. 9.Состав и структура нуклеотида. Универсальность, индивидуальная специфичность структур ДНК, определяющих ее способность кодировать, хранить, воспроизводить генетическую информацию. 10.Репликация ДНК, роль ферментов, чередование экзонов и интронов в структуре генов. 11.Транскрипция, трансляция, элонгация. Синтез белка как молекулярная основа самообновления. 12.Генетический код его универсальность, специфичность		
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		10	
Тема 3.1.	Содержание учебного материала		
3.1.1 Сущность	1. Законы наследования Я. Г. Менделя. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и	6	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09

законов Г. Менделя. Хромосомная теория Т. Моргана. Специфика проявления гена в признаках. Наследование групп крови и Rh– фактора.	полигибридном скрещивании. Сущность законов наследования признаков у человека. 2. Типы и закономерности наследования признаков у человека. 3. Генотип и фенотип. 4. Виды взаимодействия генов. 5. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия 6. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. 7. Генетическое определение групп крови и резус – фактора		ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7
	В том числе семинарско - практических и лабораторных занятий	4	
	Семинарско - практическое занятие № 1 Основные типы деления эукариотической клетки. Гаметогенез. Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, мейоз, амитоз). Биологическая роль разных типов деления. Гаметогенез (овогенез, сперматогенез). Наследование менделирующих признаков у человека. Сцепленное с полом наследование. Решение задач. Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Система АВО, резус система. Выявления причин	4	

	возникновения резус-конфликта матери и плода. Решение задач.		
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 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	Семиарарско - практическое занятие № 2 Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней. Работа с обучающими и контролирующими пособиями.	2	
Раздел 4. Наследственность и патология		8	
Тема 4.1.	Содержание учебного материала		
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 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7

	В том числе семинарско - практических и лабораторных занятий	4	
	Семинарско - практическое занятие № 3 Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней. Работа с обучающими и контролирующими пособиями. 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 5.1.	Содержание учебного материала	6	
Методы изучения наследственности и изменчивости Медико-генетическое консультирование	1.Виды профилактики наследственных заболеваний. 2.Показания к медико-генетическому консультированию (МГК). 3.Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. 4.Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг. Методы изучения наследственности и изменчивости. Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, популяционно-статистический, иммуногенетический методы.	2	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

	В том числе семинарско-практических и лабораторных занятий	4	
	Семинарско-практическое занятие № 4 Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней. Работа с обучающими и контролируемыми пособиями. Дифференцированный зачет – выполнение заданий в тестовой форме, решение ситуационных задач.	4	
	Промежуточная аттестация — дифференцированный зачет		
Всего:		18/16	

Самостоятельная работа студентов -4 часа.

1. Составление и анализ родословных схем на основании генеалогического метода – 2 часа.
2. Оформление презентаций по наследственным заболеваниям - 2 часа.

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>	<i>Критерии оценки</i>	<i>Методы оценки</i>
<i>знания:</i> - 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	- 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	Тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач дифференцированный зачет
<i>умения</i> - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	- 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	Экспертная оценка выполнения практических заданий