

Частное профессиональное образовательное учреждение  
«Ставропольский медицинский колледж № 1»

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА**  
учебной дисциплины  
**ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ**  
**МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**  
по специальности  
**31.02.01 ЛЕЧЕБНОЕ ДЕЛО**

**Ставрополь, 2024**

**СОГЛАСОВАНО**

Зам. директора по УР

**УТВЕРЖДАЮ**

Директор ЧПОУ «СМК № 1»

---

/ Е. Ю. Демченко  
15.05.2024 г.

---

М. Н. Трошина  
№30-УД от 15.05.2024 г.**ОДОБРЕНО**

Педагогическим советом

Протокол № 4 от 15.05.2024 г.

Рабочая программа учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» предназначена для реализации образовательной программы подготовки специалистов среднего звена. Разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.01 Лечебное дело (Приказ Минпросвещения России от 04.07.2022 г. №526, зарегистрированного в Минюсте России 05.08.2022 №69542) с учетом примерной основной образовательной программы, разработанной Федеральным учебно-методическим объединением в системе среднего профессионального образования по укрупненным группам профессий, специальностей, входящей в состав укрупненной группы специальностей 31.00.00 Клиническая медицина и с учетом профессионального стандарта «Фельдшер» (Приказ Минтруда России от 13.07.2020 г. № 470н, зарегистрированного Министерством Юстиции России 26.08.2020 г. №59474)

Рабочая программа утверждена Педагогическим советом (протокол № 4 от 15.05.2024 г.), приказом директора № 30-УД от 15.05.2024 г.

**Организация-разработчик:**Частное профессиональное образовательное учреждение  
«Ставропольский медицинский колледж № 1»

## **СОДЕРЖАНИЕ**

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ .....	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ .....	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ .....	15
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ .....	17

# **1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

## **1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы**

Учебная дисциплина «Генетика с основами медицинской генетики» является обязательной частью общепрофессионального цикла образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии общих и профессиональных компетенций:

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;

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

## **1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины**

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

<b>Код ПК, ОК</b>	<b>Умения</b>	<b>Знания</b>
ОК 01; ОК 02; ОК 04; ОК 05; ПК 2.1; ПК 4.1; ПК 6.7	<ul style="list-style-type: none"><li>– проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии</li><li>– 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;</li><li>– проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</li><li>– проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</li><li>– рассчитывать риск рождения</li></ul>	<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>– правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования.</li></ul>

	<p>больного ребенка у родителей с наследственной патологией;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– 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;</li> <li>– <i>медицинско-генетическое консультирование женщин в период физиологически протекающей беременности с целью предупреждения прерывания беременности, ее сохранения, профилактики и ранней диагностики возможных осложнений беременности, родов, послеродового периода и патологии новорожденных</i></li> <li>– проводить предварительную диагностику на генетическое определение групп крови;</li> <li>– проводить предварительную диагностику по выявлению резус-конфликта матери и плода;</li> <li>– проводить предварительную диагностику по наследственным заболеваниям сцепленные с полом;</li> <li>– составлять родословную по данным анамнеза</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;</li> <li>– цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</li> <li>– <i>клинические проявления мультифакториальных заболеваний;</i></li> <li>– основные виды и причины мутаций у человека;</li> <li>– показания для проведения пренатальной диагностики;</li> <li>– современные научно обоснованные рекомендации по вопросам планирования семьи, здорового образа жизни, заболевания, обусловленные образом жизни человека</li> <li>– сущность законов наследования у человека;</li> </ul>
--	---	---

## **2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

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

<b>Вид учебной работы</b>	<b>Объем в часах</b>
<b>ОБЪЕМ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>81</b>
<i>в том числе вариативная часть</i>	<i>45</i>
- теоретическое обучение	36
- практические занятия	36
в т.ч. в форме практической подготовки	36
- самостоятельная работа	-
- промежуточная аттестация	9
в том числе:	
консультации	6
экзамен	3

**Тематический план учебной дисциплины**

Наименование разделов и тем	Количество аудиторных часов				
	Всего	в форме практической подготовки	самост. работа	теоретич. обучение	практич занятия
<b>РАЗДЕЛ 1. ЦИТОЛОГИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ</b>	<b>18</b>	<b>10</b>	-	<b>8</b>	<b>10</b>
Тема 1.1. Введение	4	2	-	2	2
Тема 1.2. Цитологические основы наследственности	14	8	-	6	8
<b>РАЗДЕЛ 2. БИОХИМИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ</b>	<b>8</b>	<b>4</b>	-	<b>4</b>	<b>4</b>
Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.	8	4	-	4	4
<b>РАЗДЕЛ 3. ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИЗНАКОВ</b>	<b>18</b>	<b>8</b>	-	<b>10</b>	<b>8</b>
Тема 3.1. Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.	18	8	-	10	8
<b>РАЗДЕЛ 4. НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ И СРЕДА. МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ ЧЕЛОВЕКА</b>	<b>12</b>	<b>6</b>	-	<b>6</b>	<b>6</b>
Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости. Изменчивость и виды мутаций у организма.	12	6	-	6	6
<b>РАЗДЕЛ 5. НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ И ПАТОЛОГИЯ</b>	<b>12</b>	<b>6</b>	-	<b>6</b>	<b>6</b>
Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация	12	6	-	6	6
<b>РАЗДЕЛ 6. МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ</b>	<b>4</b>	<b>2</b>	-	<b>2</b>	<b>2</b>
Тема 6.1. Медико-генетическое консультирование	4	2	-	2	2
Консультации (экзамен)	<b>6</b>	-	-	-	-
Промежуточная аттестация (экзамен)	<b>3</b>	-	-	-	-
	<b>81</b>	<b>36</b>	-	<b>36</b>	<b>36</b>

## 2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4
<b>РАЗДЕЛ 1. ЦИТОЛОГИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ</b>		<b>18</b>	
Тема 1.1. Введение	<p><b>Содержание</b></p> <p><b>1. Роль генетики в работе медика. Строение животной клетки. Органоиды.</b> Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. История развития медицинской генетики, основные достижения и проблемы генетики. Задачи и основные принципы медицинской генетики. Животная клетка: органоиды, их функции и значение; участие в делении. Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки.</p> <p><b>в т.ч. практические занятия</b></p> <p><b>ПЗ №1. Характеристика функций органоидов клетки</b> Внутриклеточные структуры – носители наследственной информации: ядро, митохондрии</p>	<b>4</b> 2 <b>2*</b> 2	OK 01; OK 02; OK 04; OK 05;
Тема 1.2. Цитологические основы наследственности	<p><b>Содержание</b></p> <p><b>1. Кариотип человека. Хромосомы. Жизненный цикл клетки.</b> Гаплоидные и диплоидные клетки. Хромосомы: строение, классификация и типы хромосом человека. Уровни организации генетического материала. Понятие «кариотип». Жизненный цикл клетки.</p> <p><b>2. Митоз. Мейоз.</b> Основные типы деления клетки. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипичных митозов в патологии человека. Причинно-следственные связи, возникающие при нарушениях процессов деления клетки.</p> <p><b>3. Гаметогенез. Оплодотворение</b> Овогенез, сперматогенез. Процесс оплодотворения.</p> <p><b>в т.ч. практические занятия</b></p> <p><b>ПЗ №2. Анализ особенностей кариотипа человека</b> Уровни упаковки генетического материала. Особенности хромосомного набора человека (количество, формы, размеры, хромосом), отличие мужского кариотипа от женского. Половые хромосомы. Тельце Барра. Дифференциальная окраска</p>	<b>14</b> 2 2 <b>8*<sup>1</sup></b> 2	OK 01; OK 02; OK 04; OK 05;

<sup>1</sup> В форме практической подготовки

	хромосом, эухроматин, гетерохроматин.		
	<b>ПЗ №3. Построение графической модели фаз митоза. Решение задач</b> Способы деления эукариотических клеток: митоз и амитоз.		
	<b>ПЗ №4. Построение графической модели фаз мейоза. Решение задач</b> Способы деления эукариотических клеток: мейоз. Сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации.	2	
	<b>ПЗ №5. Анализ этапов развития половых клеток. Гаметогенез</b> Гаметогенез: овогенез, сперматогенез. Строение половых клеток.	2	
<b>РАЗДЕЛ 2. БИОХИМИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ</b>		8	
Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации.  Генетический код.	<b>Содержание</b> <b>4. Строение молекул ДНК и РНК. Репликация ДНК.</b> Нуклеиновые кислоты. История открытия, виды нуклеиновых кислот. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. ДНК, строение, функции, свойства. модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. Строение и функции РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке. Ген, строение и свойства. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена. Состав и структура нуклеотида. Универсальность, индивидуальная специфичность структур ДНК, определяющих ее способность кодировать, хранить, воспроизводить генетическую информацию. Репликация ДНК, роль ферментов, чередование экзонов и инtronов в структуре генов. Транскрипция, трансляция, элонгация.  <b>5. Генетический код. Синтез белка.</b> Синтез белка как молекулярная основа самообновления. Генетический код, его свойства.	8	OK 01; OK 02; OK 04; OK 05;
	<b>В том числе практических занятий</b>	4*	
	<b>ПЗ №6. Решение задач на реализацию генетической информации</b> 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: инtron, экзон. Экспрессия генов. Механизм кодирования наследственной информации.	2	
	<b>ПЗ №7. Конструирование сборки белковой молекулы</b> 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	
<b>РАЗДЕЛ 3. ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИЗНАКОВ</b>		18	
Тема 3.1. Моногибридное	<b>Содержание</b>	18	OK 01; OK 02;

и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.	<b>6. Взаимодействие аллельных генов</b> Генотип и фенотип. Типы наследования признаков у человека. Моногибридное и дигибридное скрещивание, законы Г.Менделя. <i>Сущность законов наследования у человека.</i>	2	ОК 04; ОК 05;
	<b>7. Взаимодействие неаллельных генов</b> Виды взаимодействия генов. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. Генетическое определение групп крови и резус – фактора. <i>Сущность законов наследования у человека.</i>	2	
	<b>8. Хромосомная теория наследственности Т.Моргана.</b> <i>Сущность законов наследования у человека.</i>	2	
	<b>9. Сцепленное с полом наследование.</b> <i>Сущность законов наследования у человека.</i>	2	
	<b>10. Сущность законов наследования признаков у человека.</b> Аутосомно-доминантное, аутосомно-рецессивное наследование, наследование, сцепленное с полом. <i>Типы и закономерности наследования признаков у человека.</i>	2	
	<b>В том числе практических занятий</b>	<b>8*</b>	
	<b>ПЗ №8. Решение задач на моногибридное, дигибридное скрещивание.</b> Наследование менделирующих признаков у человека. Выполнение практикоориентированных задач для понимания механизмов возникновения наследственных патологий по темам: моногибридное скрещивание с полным и неполным доминированием. Дигибридное скрещивание с полным доминированием. Анализ задач, моделирующих моно-дигибридное скрещивание	2	
	<b>ПЗ №9. Решение задач на наследование групп крови по системе АВО и резус – системе</b> Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Выявления причин возникновения резус-конфликта матери и плода. <i>Отработка умения проводить предварительную диагностику по выявлению резус-конфликта матери и плода, проводить предварительную диагностику на генетическое определение групп крови.</i> Анализ задач, моделирующих наследование групп крови, резус-фактора	2	
	<b>ПЗ №10. Решение задач на сцепленное наследование</b> Хромосомной теории наследственности. <i>Отработка умения формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни и мотивировать пациентов на ведение здорового образа жизни.</i> Анализ задач, моделирующих сцепленное наследование	2	
	<b>ПЗ №11. Решение задач на наследование, сцепленное с полом</b> <i>Отработка умения проводить предварительную диагностику по наследственным заболеваниям сцепленные с полом; проводить предварительную диагностику на</i>	2	

	<i>генетическое определение групп крови. Анализ задач, моделирующих сцепленное наследование</i>		
<b>РАЗДЕЛ 4. НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ И СРЕДА. МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ ЧЕЛОВЕКА</b>		<b>12</b>	
Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости. Изменчивость и виды мутаций у организма.	<p><b>Содержание</b></p> <p><b>11. Наследственность. Изменчивость</b>  Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные признаки. X- и Y-сцепленное наследование. 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.. <i>Основные виды и причины мутаций у человека</i></p> <p><b>12. Методы изучения наследственности и изменчивости.</b>  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. <i>Основные виды и причины мутаций у человека. Современные научно обоснованные рекомендации по вопросам планирования семьи, здорового образа жизни, заболевания, обусловленные образом жизни человека</i></p> <p><b>13. Методы пренатальной диагностики.</b>  Медико-генетическое консультирование женщин в период физиологически протекающей беременности с целью предупреждения прерывания беременности, ее сохранения, профилактики и ранней диагностики возможных осложнений беременности, родов, послеродового периода и патологии новорожденных. <i>Показания для проведения пренатальной диагностики</i></p> <p><b>В том числе практических занятий</b></p> <p><b>ПЗ №12. Решение задач на выявление влияния изменчивости, мутагенеза на возникновение заболеваний</b>  Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней. Работа с обучающими контролирующими пособиями. <i>Отработка умения проводить предварительную диагностику по наследственным заболеваниям сцепленные с полом</i></p>	<b>12</b>	ОК 01; ОК 02; ОК 04; ОК 05; ПК 2.1; ПК 4.1; ПК 6.7
		2	
		2	
		2	
		<b>6*</b>	
		2	

	<b>ПЗ №13. Определение типа наследования заболевания</b> аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, сцепленный с Y-хромосомой, сцепленный с X-доминантный, сцепленный с X-рецессивный	2	
	<b>ПЗ №14. Составление и анализ родословных схем.</b> 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. Определение возможных генотипов членов рода. Методика составления родословных и их генетический анализ. Сравнительный анализ «Методов изучения наследственности человека». <i>Отработка умения составлять родословную по данным анамнеза. Отработка умения формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни и мотивировать пациентов на ведение здорового образа жизни</i>	2	
	<b>РАЗДЕЛ 5. НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ И ПАТОЛОГИЯ</b>	12	
Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация	<b>Содержание</b> <b>14. Хромосомные болезни.</b> <i>Основные виды и причины мутаций у человека.</i> Классификация наследственных болезней. Количественные и структурные аномалии хромосом. 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 Клейнфельтера). Механизм образования хромосомных болезней. Современная дородовая диагностика хромосомных отклонений. Аномальные фенотипы и клинические проявления хромосомных заболеваний по фотографиям больных	12	ОК 01; ОК 02; ОК 04; ОК 05; ПК 2.1; ПК 4.1
	<b>15. Генные болезни</b> Определение и классификация генных болезней. <i>Основные виды и причины мутаций у человека.</i> Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования. Нарушение обмена аминокислот: фенилкетонурия, альбинизм, алkaptonурия. 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.	2	
	<b>16. Мультифакториальные заболевания.</b> Классификация. Причины возникновения. <i>Клинические проявления мультифакториальных заболеваний</i>	2	

	<b>В том числе практических занятий</b>	<b>6*</b>	
	<b>ПЗ №15. Решение задач на заболевания, связанные с количественными изменениями хромомом.</b> 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. <i>Предварительная диагностика наследственных заболеваний сцепленных с полом</i>	2	
	<b>ПЗ №16. Решение задач на заболевания, связанные со структурными нарушениями хромосом.</b> Составление этапов консультирования по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии: синдром Кошачьего крика (Лежёна), Вольфа, Орбели, ДиДжорджи, Прадера-Вилли, синдром кошачьего глаза (Шмидта-Фраккаро), хромосомный мозаицизм. <i>Формирование общественного мнения в пользу здорового образа жизни и мотивация пациентов на ведение здорового образа жизни</i>	2	
	<b>ПЗ №17. Решение задач на заболевания, связанные с генными мутациями, мультифакториальные болезни</b> Решение практикоориентированных задач, моделирующих наследование генных болезней. Определение рисков возникновения моногенных заболеваний. Мультифакториальные болезни. Решение практикоориентированных задач на пенетрантность, экспрессивность, составление рекомендаций по профилактике мультифакториальных болезней. <i>Формирование общественного мнения в пользу здорового образа жизни и мотивация пациентов на ведение здорового образа жизни</i>	2	
<b>РАЗДЕЛ 6. МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ</b>		<b>4</b>	
Тема 6.1. Медико-генетическое консультирование	<b>Содержание</b>	<b>4</b>	ОК 01; ОК 02; ОК 04; ОК 05; ПК 2.1; ПК 4.1; ПК 6.7
	<b>17. 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. Изучение вопросов по теме «Правовые и этические вопросы медицинской генетики». <i>Современные научно обоснованные рекомендации по вопросам</i>	2	

	<i>планирования семьи, здорового образа жизни, заболевания, обусловленные образом жизни человека</i>		
	<b>В том числе практических занятий</b>	<b>2*</b>	
	<b>ПЗ №18. Решение заданий, моделирующих вопросы медико-генетического консультирования.</b> Составление анкеты с целью проведения Опроса и ведения учёта пациентов с наследственной патологией. Проведение бесед по планированию семьи с учётом имеющейся наследственной патологии. <i>Формирование общественного мнения в пользу здорового образа жизни и мотивация пациентов на ведение здорового образа жизни</i>	2	
<b>Консультации (к экзамену)</b>	<b>Содержание</b>	<b>6</b>	OK 01; OK 02; OK 04; OK 05; ПК 2.1; ПК 4.1; ПК 6.7
	1. Типы наследования признаков	2	
	2. Наследственность и патология.	2	
	3. Решение задач	2	
<b>Промежуточная аттестация (экзамен)</b>		<b>3</b>	
<b>ВСЕГО</b>		<b>81</b>	

### **3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ**

**3.1 Для реализации программы учебной дисциплины предусмотрены следующие специальные помещения:**

Кабинет «Медико-биологических дисциплин»

Оборудование:

- рабочее место педагога (преподавательский стол (1 шт.), стул (1 шт.))
- рабочие места обучающихся (партии ученические (13 шт.), стулья ученические (25 шт.))
  - персональный компьютер IRU CM-2017BR IRU b1 (Intel® Core™ i3-10100, 8GB ОЗУ, PRO H510M-B, подключение к сети Интернет с модулем контентной фильтрации Traffic Inspector, NetPolice и YandexDNS, возможность трансляции на экран аудио и видео информации (1 шт.)
  - программное обеспечение на ПК – Microsoft Windows 10, Microsoft Office 2016 (Word, Excel, PowerPoint), 7Zip, 24PDF, Яндекс Браузер (1 шт.)
  - монитор DEXP DF24N1S (24") (1 шт.)
  - клавиатура (1 шт.)
  - мышь (1 шт.)
  - телевизор DEXP 55UCY1 (55") (1 шт.)
  - кабель для подключения HDMI (1 шт.)
  - доска учебная (меловая трехсекционная) (1 шт.)
  - шкаф медицинский металлический со стеклом (1 шт.),
  - шкаф книжный (1 шт.),
  - учебная литература по дисциплине (10 шт.)
  - таблицы и плакаты на электронном носителе по разделу «Цитологические основы наследственности» (5 шт.)
  - таблицы и плакаты на электронном носителе по разделу «Биохимические основы наследственности» (5 шт.)
  - таблицы и плакаты на электронном носителе по разделу «Закономерности наследования признаков» (10 шт.)
  - таблицы и плакаты на электронном носителе по разделу «Наследственность и среда. Наследственность человека» (10 шт.)
  - таблицы и плакаты на электронном носителе по разделу «Наследственность и патология» (10 шт.)
  - таблицы и плакаты на электронном носителе по разделу «Медико-генетическое консультирование» (5 шт.)
  - плакаты: «Деление клетки. Митоз. Мейоз» (1 шт.), «Химический состав клетки» (1 шт.), «Теория эволюции» (1 шт.), «Строение генетического аппарата клетки», «Законы Менделя» (1 шт.)
  - микроскопы Levenhuk монокулярные (10 шт.)
  - стекла покровные (5 шт.)
  - стекла предметные (50 шт.)
  - пробирки (20 шт.)
  - спиртовки (12 шт.)
  - красители (метиленовый синий, йод) (1 шт.)
  - набор фото больных с наследственными заболеваниями (25 шт.)
  - родословные схемы (15 шт.)
  - модель ДНК (1 шт.)
  - модель клетки (1 шт.),
  - микропрепараты по темам (3 шт.)
  - плакаты (10 шт.)
  - расходные материалы (халаты одноразовые (10 шт.)
  - шапочки (10 шт.)

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

Для реализации программы библиотечный фонд колледжа имеет печатные и электронные образовательные и информационные ресурсы, в том числе рекомендованные ФУМО, для использования в образовательном процессе.

#### **3.2.1 Основные источники:**

1. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Э.Д. Рубан. – Изд. 2-е, стер. – Ростов н/Д: Феникс, 2020. – 319 с. – (Среднее медицинское образование).

2. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2024. – 224 с. – ISBN 978-5-9704-8724-2. – Электронная версия доступна на сайте ЭБС «Консультант студента»: [сайт]. URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970487242.html>

3. 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. Русановский, В. В., Основы генетики: учебник / В. В. Русановский, Т. И. Полякова, И. Б. Сухов. — Москва: Руслайнс, 2024. – 105 с. — ISBN 978-5-466-05698-3. — URL: <https://book.ru/book/953087>

#### **3.2.2 Дополнительные источники:**

1. Биология. Электронный учебник: [www.ebio.ru](http://www.ebio.ru)  
2. Научно-исследовательский институт медицинской генетики  
<http://www.medgenetics.ru/>

3. Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова  
<http://www.med-gen.ru/>

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

**Контроль и оценка** результатов освоения дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий, тестирования, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий, проектов, исследований.

<b>Результаты обучения</b>	<b>Критерии оценки</b>	<b>Методы оценки</b>
<b>Знания</b>		
<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>– признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;</li> <li>– показания к медико-генетическому консультированию;</li> <li>– правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;</li> <li>– методы медико-генетического консультирования</li> <li>– сущность законов наследования у человека;</li> <li>– клинические проявления мультифакториальных заболеваний;</li> <li>– показания для проведения пренатальной диагностики;</li> <li>– основные виды и причины мутаций у человека;</li> <li>– цели, задачи, методы и современные научно обоснованные рекомендации по вопросам планирования семьи, здорового образа жизни, заболевания, обусловленные образом жизни человека</li> </ul>	<p>Демонстрируют решение заданий в тестовой форме. Демонстрируют знание терминов. Знают методы изучения генетики человека в норме и патологии. Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта. Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач. Проводят анкетирование и обработку данных о мерах профилактики населения хронических болезней.</p>	<p><b>Текущая аттестация</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– тестирование</li> <li>– опрос (устный, письменный)</li> <li>– оценка результатов выполнения практической работы</li> </ul> <p><b>Промежуточная аттестация</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– экзамен</li> </ul>
<b>Умения</b>		
<ul style="list-style-type: none"> <li>– 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</li> </ul>	<p>Демонстрируют практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм. Демонстрируют практические навыки при</p>	<p><b>Текущая аттестация</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– оценка результатов выполнения практической работы.</li> </ul> <p><b>Промежуточная</b></p>

<p>потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней;</p>	<p>составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии. Ориентируются в формулировке терминов. Составляют план беседы и опроса пациентов с наследственной патологией.</p>	<p><b>аттестация</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– экзамен</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>– 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;</li> </ul>		
<ul style="list-style-type: none"> <li>– проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</li> </ul>		
<ul style="list-style-type: none"> <li>– рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;</li> </ul>		
<ul style="list-style-type: none"> <li>– проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</li> </ul>		
<ul style="list-style-type: none"> <li>– проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</li> </ul>		
<ul style="list-style-type: none"> <li>– проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологией.</li> </ul>		
<ul style="list-style-type: none"> <li>– <i>медицинско-генетическое консультирование женщин в период физиологически протекающей беременности с целью предупреждения прерывания беременности, ее сохранения, профилактики и ранней диагностики возможных осложнений беременности, родов, послеродового периода и патологии новорожденных</i></li> </ul>		
<ul style="list-style-type: none"> <li>– составлять родословную по данным анамнеза;</li> </ul>		
<ul style="list-style-type: none"> <li>– проводить предварительную диагностику по наследственным заболеваниям сцепленные с полом;</li> </ul>		
<ul style="list-style-type: none"> <li>– проводить предварительную диагностику по выявлению резус-конфликта матери и плода;</li> </ul>		
<ul style="list-style-type: none"> <li>– проводить предварительную диагностику на генетическое определение групп крови;</li> </ul>		
<ul style="list-style-type: none"> <li>– формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни и мотивировать пациентов на ведение здорового образа жизни</li> </ul>		