

Министерство здравоохранения Республики Северная Осетия-Алания
Государственное бюджетное профессиональное образовательное
учреждение «Северо-Осетинский медицинский колледж»

Утверждаю
Зам. директора по учебной работе
ГБПОУ «Северо-Осетинский
медицинский колледж»
МЗ РСО-Алания
А.Г. Моргоева
« 7 » 06 2024 Г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
«ОП.03 ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

Специальность 31.02.01 «Лечебное дело»

Форма обучения: очная

Курс: 1

Владикавказ, 2024 г

Рассмотрена на заседании
общемедицинской ЦМК

Протокол № 10
от «10» VI 2024 г.

Председатель ЦМК
Малиев В.М. Малиев

Разработчик:

преподаватель генетики человека с основами медицинской генетики
В. М. Малиев

Рабочая программа ОП. 03
ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С
ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ
ГЕНЕТИКИ разработана на основе
Федерального государственного
образовательного стандарта
среднего профессионального
образования
для специальности
31.02.01 «Лечебное дело»

Рассмотрена и одобрена на
заседании методического совета
СОМК

Старший методист Кареева
А.М. от 06 июня 2024г

**Министерство здравоохранения Республики Северная Осетия-Алания
Государственное бюджетное профессиональное образовательное
учреждение «Северо-Осетинский медицинский колледж»**

Утверждаю
Зам. директора по учебной работе
ГБПОУ «Северо-Осетинский
медицинский колледж»
МЗ РСО-Алания
_____ А.Г. Моргоева
«_____» _____ 2024 Г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
«ОП.03 ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

Специальность 31.02.01 «Лечебное дело»

Форма обучения: очная

Курс: 1

Владикавказ, 2024 г

**Рассмотрена на заседании
общемедицинской ЦМК**

**Протокол № _____
от « ____ » _____ 2024 г.**

**Председатель ЦМК
_____ В.М. Малиев**

Разработчик:

**преподаватель генетики человека с основами медицинской генетики В.
М. Малиев**

**Рабочая программа ОП. 03
ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С
ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ
ГЕНЕТИКИ разработана на основе
Федерального государственного
образовательного стандарта
среднего профессионального
образования
для специальности
31.02.01 «Лечебное дело»**

**Рассмотрена и одобрена на
заседании методического совета
СОМК
Старший методист _____ Караева
А.М.**

СОДЕРЖАНИЕ

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

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

«ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики»

1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Учебная дисциплина ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики является обязательной частью общепрофессионального цикла рабочей программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии ОК:
ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09.

1.2. 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 | 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 наследственной патологии. | 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; |

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

| Вид учебной работы | Объем в часах |
|--|----------------------|
| Максимальная нагрузка учебной дисциплины | 47 |
| Объем образовательной программы учебной дисциплины, в т.ч.: | 36 |
| теоретическое обучение | 8 |
| практические занятия | 28 |
| Самостоятельная работа | 11 |
| Промежуточная аттестация | зачет |

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

| Наименование разделов и тем | Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся | Объем, ак. ч. / в том числе в форме практической подготовки, ак. ч. | Коды компетенций и личностных результатов ¹ , формированию которых способствует элемент программы |
|---|---|---|--|
| 1 | 2 | 3 | 4 |
| Раздел 1. Цитологические основы наследственности | | 5 | |
| Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности | Содержание учебного материала 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. | 1 | ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 07 ОК 09 |
| | Практическое занятие | 4 | |

| | | | |
|--|---|----------|--|
| | <p>Практическое занятие №1 Цитологические основы наследственности.</p> <p>Внутриклеточные структуры – носители наследственной информации: ядро, митохондрии.</p> <p>Уровни упаковки генетического материала.</p> <p>Особенности хромосомного набора человека (количество, формы, размеры, хромосом), отличие мужского кариотипа от женского. Половые хромосомы. Тельце Барра.</p> <p>Дифференциальная окраска хромосом, эухроматин, гетерохроматин.</p> <p>Способы деления эукариотических клеток: митоз, мейоз и амитоз.</p> <p>Сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации.</p> <p>Гаметогенез: овогенез, сперматогенез. Строение половых клеток.</p> | | |
| | Самостоятельная работа | 1 | |
| Раздел 2. Биохимические основы наследственности | | 5 | |
| Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. | Содержание учебного материала | 1 | ОК 01 ОК 02 ОК04 ОК 05 ОК 09 |
| | <p>Нуклеиновые кислоты. История открытия, виды нуклеиновых кислот. ДНК, строение, функции, свойства. модель Дж. Уотсона и Ф. Крика.</p> <p>Строение и функции РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке.</p> <p>Ген, строение и свойства.</p> <p>Генетический код, его свойства.</p> | | |
| | Практическое занятие | 4 | |

| | | | |
|---|---|---|--|
| Генетический код. | <p>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.</p> | | |
| Раздел 3. Закономерности наследования признаков | | 5 | |
| Тема 3.1 Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование. | Содержание учебного материала | 1 | 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. | | |
| | Практическое занятие | 4 | |
| 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. | | | |

| | | | |
|---|---|----------|---|
| | Самостоятельная работа | 2 | |
| Раздел 4. Методы изучения наследственности человека | | 5 | |
| Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека. | Содержание учебного материала | 1 | ОК 01 ОК 02 ОК 03 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.1. |
| | 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. Методы пренатальной диагностики. | | |
| | Практическое занятие | 4 | |
| | 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» | | |
| | Самостоятельная работа | 2 | |
| Раздел 5. Наследственность и среда | | 1 | |
| Тема 5.1 | Содержание учебного материала | 1 | ОК 01 |

| | | | |
|---|--|----------|---|
| Изменчивость и виды мутаций у организма. | 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. | | ОК 02 ОК 04 ОК 06 ОК 07 |
| | Самостоятельная работа | 2 | |
| 1 | 2 | 3 | 4 |
| Раздел 6. Наследственность и патология | | 10 | |
| Тема 6.1. Хромосомные болезни | Содержание учебного материала 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). | 1 | ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 07 ОК 09 ПК 4.1 ПК 4.4 ПК 6.7 |
| | Практическое занятие | 4 | |

| | | | |
|--|---|---|--|
| | <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> | | |
| Тема 6.2. | Содержание учебного материала | 1 | |
| Генные болезни Мульти- факториальные болезни. | <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 ПК4.1. ПК4.4. ПК6.7</p> |
| | <p>Практическое занятие</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> | 4 | |
| | Самостоятельная работа | 2 | |

| | | | |
|---|--|-----------|--|
| Раздел 7.Медико-генетическое консультирование | | 5 | |
| Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование | Содержание учебного материала | 1 | ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.4 ПК6.7 |
| | 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. | | |
| | Практическое занятие | 2 | |
| | 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 | | |
| | Самостоятельная работа | 2 | |
| | Дифференцированный зачёт | 2 | |
| | Всего | 47 | |

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Кабинет медико-биологических дисциплин, оснащенный в соответствии рабочей программой по специальности 31.02.01 Лечебное дело

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. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/ Е.К. Хандогина [и др.]. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 192 с., ил.
2. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики. учебник/ Э.Д. Рубан. - Ростов-на-Дону: Феникс, 2021.- 319 с., ил.

3.2.2. Основные электронные издания

1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / под ред. Бочкова Н. П. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-5860-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html> (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа : по подписке.
2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-5481-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970454817.html> (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа : по подписке.
3. Русановский В. Основы генетики : учебник / Русановский В., В., Полякова Т., И., Сухов И. Б. — Москва : Русайнс, 2019. — 115 с. — ISBN 978-5-4365-3243-1. — URL: <https://book.ru/book/932133> (дата обращения: 03.03.2023). — Текст : электронный.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

| Результаты обучения | Критерии оценки | Методы оценки |
|---|--|--|
| Перечень знаний, осваиваемых в рамках дисциплины | | |
| <p>перечень знаний, осваиваемых в рамках дисциплины: 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;</p> | <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>оценка процента правильных ответов на тестовые задания оценка результатов индивидуального устного опроса оценка правильности изображения схем и заполнения таблиц оценка правильности решения ситуационных заданий оценка соответствия эталону решения ситуационных задач соответствие презентации критериям оценки оценка продуктивности работы на практических занятиях экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы</p> |
| Перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины | | |
| <p>перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и</p> | <p>Демонстрируют практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм. Демонстрируют практические навыки при</p> | <p>оценка соответствия эталону решения ситуационных задач соответствие презентации критериям оценки оценка полноты и правильности схем и таблиц</p> |

| | | |
|--|--|---|
| <p>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 наследственной патологии.</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>экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы оценка результатов выполнения практической работы оценка соответствия вопросов анкеты целям исследования контроль полноты заполнения портфолио достижений контроль правильности и полноты заполнения медицинской карты и дневника здоровья</p> |
|--|--|---|