

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

<b>Вид учебной работы</b>	<b>Объем в часах</b>
<b>Максимальная нагрузка учебной дисциплины</b>	<b>47</b>
<b>Объем образовательной программы учебной дисциплины, в т.ч.:</b>	<b>36</b>
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 <sup>1</sup> , формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4
<b>Раздел 1. Цитологические основы наследственности</b>		5	
<b>Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности</b>	<b>Содержание учебного материала</b> 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
	<b>Практическое занятие</b>	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>		
	<b>Самостоятельная работа</b>	<b>1</b>	
<b>Раздел 2. Биохимические основы наследственности</b>		<b>5</b>	
<b>Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>1</b>	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>		
	<b>Практическое занятие</b>	<b>4</b>	

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

	<b>Самостоятельная работа</b>	<b>2</b>	
<b>Раздел 4. Методы изучения наследственности человека</b>		<b>5</b>	
<b>Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека.</b>	<b>Содержание учебного материала</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. Методы пренатальной диагностики.	<b>1</b>	ОК 01 ОК 02 ОК 03 ОК4 ОК 05 ОК 09 ПК 4.1.
	<b>Практическое занятие</b>	<b>4</b>	
	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 »		
	<b>Самостоятельная работа</b>	<b>2</b>	
<b>Раздел 5. Наследственность и среда</b>		<b>1</b>	
<b>Тема 5.1</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>1</b>	ОК 01

<b>Изменчивость и виды мутаций у организма.</b>	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
	<b>Самостоятельная работа</b>	2	
<b>1</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>4</b>
<b>Раздел 6. Наследственность и патология</b>		10	
<b>Тема 6.1. Хромосомные болезни</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	1	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 07 ОК 09 ПК 4.1 ПК 4.4 ПК6.7
	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).		
	<b>Практическое занятие</b>	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>		
<b>Тема 6.2.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	1	
<b>Генные болезни Мульти- факториальные болезни.</b>	<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><b>Практическое занятие</b></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	
	<b>Самостоятельная работа</b>	2	

<b>Раздел 7.Медико-генетическое консультирование</b>		<b>5</b>	
<b>Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>1</b>	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.		
	<b>Практическое занятие</b>	<b>2</b>	
	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		
	<b>Самостоятельная работа</b>	<b>2</b>	
	Дифференцированный зачёт	<b>2</b>	
	<b>Всего</b>	<b>47</b>	

### **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
<b>Перечень знаний, осваиваемых в рамках дисциплины</b>		
<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>
<b>Перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины</b>		
<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>
--	--	---