


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  
« 30 » 08 2023 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА**

**«ОП. 03 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ  
ГЕНЕТИКИ»**

Специальность: 31.02.03. «Лабораторная диагностика»

Форма обучения: очная

Курс: 1


Владикавказ 2023 г.

Рассмотрена на заседании  
общемедицинской ЦМК

Протокол № 10  
от «28» 12 2023 г.

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

Председатель ЦМК  
  
В.М. Малиев

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

Разработчик:

ГБПОУ  
СОМК

преподаватель генетики

В.М. Малиев

**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**  
**« \_\_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 2023 г.**

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА**

**«ОП. 03 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ**  
**ГЕНЕТИКИ»**

**Специальность: 31.02.03. «Лабораторная диагностика»**

**Форма обучения: очная**

**Курс: 1**

**Владикавказ 2023 г.**

Рассмотрена на заседании  
общемицинской ЦМК

Протокол № \_\_\_\_\_  
от « \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 2023 г.

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

Председатель ЦМК  
\_\_\_\_\_ В.М. Малиев

Рассмотрена и одобрена на заседании  
методического совета СОМК  
Старший методист \_\_\_\_\_ Караева А.М.

**Разработчик:**

ГБПОУ  
СОМК

преподаватель генетики

В.М. Малиев

**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 образовательной рабочей программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика

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	<p>Уметь:</p> <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 потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней;</li> <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>- проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</li> <li>- рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;</li> </ul>	<p>Знать:</p> <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>- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</li> <li>правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;</li> </ul>

	<ul style="list-style-type: none"><li>- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</li><li>проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</li><li>- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</li></ul>	
--	--	--

2.

### 3. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

#### 3.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

<b>Вид учебной работы</b>	<b>Объем в часах</b>
<b>Максимальная нагрузка учебной дисциплины</b>	
<b>Объем образовательной программы учебной дисциплины</b>	
в т. ч.:	
теоретическое обучение	
практическое обучение	
Самостоятельная работа	
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, формированию которых способствует элемент программы
<b>Раздел 1. Цитологические основы наследственности</b>			
<b>Тема 1.1.</b> <b>Введение.</b> <b>Цитологические основы наследственности</b>	<b>Содержание учебного материала</b>		ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 07 ОК 09
	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.		
	<b>Практическое занятие</b>		
	Практическое занятие №1 Цитологические основы наследственности. Внутриклеточные структуры – носители наследственной информации: ядро, митохондрии. Уровни упаковки генетического материала. Особенности хромосомного набора человека (количество, формы, размеры, хромосом), отличие мужского кариотипа от женского. Половые хромосомы. Тельце Барра. Дифференциальная окраска хромосом, эухроматин, гетерохроматин. Способы деления эукариотических клеток: митоз, мейоз и амитоз. Сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации. Гаметогенез: овогенез, сперматогенез. Строение половых клеток.		
	<b>Самостоятельная работа</b>		
<b>Раздел 2. Биохимические основы наследственности</b>			
<b>Тема 2.1.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>		ОК 01

<b>Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.</b>	Нуклеиновые кислоты. История открытия, виды нуклеиновых кислот. ДНК, строение, функции, свойства. модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. Строение и функции РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке. Ген, строение и свойства. Генетический код, его свойства.		ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09
	<b>Практическое занятие</b>		
	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.		
	<b>Самостоятельная работа</b>		
<b>Раздел 3. Закономерности наследования признаков</b>			
<b>Тема 3.1 Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>		ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.3.
	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>		
	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>Раздел 4. Методы изучения наследственности человека</b>			
<b>Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>		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.		
	<b>Практическое занятие</b>		
	Практическое занятие №4 Методы изучения наследственности человека. Изучение методов с целью проведения бесед по планированию семьи с учетом и 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>Раздел 5. Наследственность и среда</b>			
<b>Тема 5.1 Изменчивость и виды мутаций у организма.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>		ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 06
	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 07
	<b>Самостоятельная работа</b>		
<b>Раздел 6. Наследственность и патология</b>			
<b>Тема 6.1. Хромосомные болезни</b>	<b>Содержание учебного материала</b>		ОК 01
	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).		ОК 02 ОК 04 ОК 07 ОК 09 ПК 4.1 ПК 4.3
	<b>Практическое занятие</b>		
	Практическое занятие №5 Хромосомные болезни. Механизм образования хромосомных болезней. Современная дородовая диагностика хромосомных отклонений. Составление этапов консультирования по планированию семьи с учетом имеющейся н а 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.		
<b>Тема 6.2. Генные болезни Мульти-</b>	<b>Содержание учебного материала</b>		
	Определение и классификация генных болезней. Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования.		ОК 01 ОК 02 ОК 05

<b>факториальные болезни.</b>	Мультифакториальные болезни.		ОК 09 ПК 4.1. ПК 4.3.
	<b>Практическое занятие</b>		
	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.		
	<b>Самостоятельная работа</b>		
<b>Раздел 7. Медико-генетическое консультирование</b>			
<b>Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование</b>	<b>Содержание учебного материала</b>		ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.3 ПК.6.3
	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>		
	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>		
	Всего		

## УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Кабинет «Медико-биологических дисциплин» оснащенный в соответствии с рабочей программой по специальности 31.02.003 «Лабораторная диагностика»

### **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. ЭБС Консультант Студента ГЭОТАР-МЕДИА
2. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / Бочков Н. П. , Пузырев В. П. , Смирнихина С. А. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-4628-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970446287.html> (дата обращения: 06.06.2023). - Режим доступа : по подписке.
3. Русановский, В. В., Основы генетики : учебник / В. В. Русановский, Т. И. Полякова, И. Б. Сухов. — Москва : Русайнс, 2021. — 105 с. — ISBN 978-5-4365-5174-6. — URL: <https://book.ru/book/936755> (дата обращения: 06.06.2023). — Текст : электронный.
4. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / О. Б. Гигани, О. О. Гигани, Е. М. Желудова [и др.] ; под ред. М. М. Азовой. — Москва : КноРус, 2020. — 208 с. — ISBN 978-5-406-07535-7. — URL: <https://book.ru/book/932512> (дата обращения: 06.06.2023). — Текст : электронный.

#### **3.2.3. Дополнительные источники**

1. Гайнутдинов, И.К. Медицинская генетика : учебник [для среднего профессионального образования по специальностям «Лечебное дело», «Акушерское дело», «Сестринское дело». – Ростов н/Д. : Феникс, 2007. – 314 с.
2. Кириленко, А.А., Биология. Сборник задач по генетике. Базовый и повышенный уровни ЕГЭ [Текст] /А.А.Кириленко.- Ростов н/Д: Феникс,2015 . - 176 с.

3. Никольский, В.И. Генетика [Текст] : учеб. пособие для студ. высш. пед. учеб. заведений / В.И.Никольский. - М.: ИЦ «Академия», 2016. – 256 с. Медицинская генетика [Текст] : учеб. /под ред. О.О. Янушевича, С.Д. Арутюнова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 208 с.

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

Результаты обучения <sup>6</sup>	Критерии оценки	Методы оценки
<b>Перечень знаний, осваиваемых в рамках дисциплины</b>		
<p>Знать:</p> <p>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.</p> <p>Демонстрируют знание терминов.</p> <p>Знают методы изучения генетики человека в норме и патологии.</p> <p>Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта.</p> <p>Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач.</p> <p>Проводят анкетирование и обработку данных о мерах профилактики населения хронических болезней.</p> <p>Демонстрируют практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм.</p> <p>Демонстрируют практические навыки при составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</p> <p>Ориентируются в формулировке терминов. Составляют план беседы и опроса пациентов с наследственной патологией.</p>	<p>Устный опрос.</p> <p>Тестирование.</p> <p>Терминологический диктант.</p> <p>Презентация образовательного продукта.</p> <p>Оценка алгоритма решения практикоориентированных задач.</p> <p>Составление плана беседы. Анкетирование и анализ данных.</p> <p>Оценка практической работы.</p> <p>Выполнение заданий в Рабочей тетради.</p>
<b>Перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины</b>		
<p>Уметь:</p> <p>проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по</p>	<p>Демонстрируют решение заданий в тестовой форме.</p> <p>Демонстрируют знание терминов.</p>	<p>Устный опрос.</p> <p>Тестирование.</p> <p>Терминологический диктант.</p>



<p>здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней;</p> <p>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;</p> <p>проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p> <p>рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;</p> <p>проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</p> <p>проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p> <p>проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</p>	<p>Знают методы изучения генетики человека в норме и патологии.</p> <p>Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта.</p> <p>Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач.</p> <p>Проводят анкетирование и обработку данных о мерах профилактики населения хронических болезней.</p> <p>Демонстрируют практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм.</p> <p>Демонстрируют практические навыки при составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</p> <p>Ориентируются в формулировке терминов. Составляют план беседы и опроса пациентов с наследственной патологией.</p>	<p>Презентация образовательного продукта.</p> <p>Оценка алгоритма решения практикоориентированных задач.</p> <p>Составление плана беседы. Анкетирование и анализ данных.</p> <p>Оценка практической работы.</p> <p>Выполнение заданий в Рабочей тетради.</p>
---	---	--