

Министерство здравоохранения
Воронежской области
бюджетное профессиональное образовательное учреждение
Воронежской области
«Борисоглебский медицинский колледж»

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики

для специальности 31.02.01 Лечебное дело

2024 г.

Рабочая программа учебной дисциплины составлена на основе Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования и примерной образовательной программы среднего профессионального образования по специальности 31.02.01 Лечебное дело

РАССМОТРЕНО

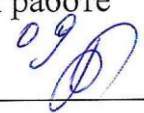
Цикловой методической комиссией
общепрофессиональных дисциплин

Протокол № 1 от «10» 09. 2024 г.

Председатель ЦМК 
/Козлукова Т.В./

«УТВЕРЖДАЮ»

Заместитель директора по
учебной работе

« 10 » 09 2024 г.

Полянская Е.И.

Составитель:

Самойленко Т.А., преподаватель БПОУ ВО «Борисоглебскмедколледж»

СОДЕРЖАНИЕ

	стр.
1 ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2 СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	7
3 УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	12
4 КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	17

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения рабочей программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью образовательной программы среднего профессионального образования (ОП СПО) в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

1.2. Место дисциплины в структуре образовательной программы СПО:

Учебная дисциплина входит в профессиональный цикл и является частью учебного цикла общепрофессиональных дисциплин, направлена на формирование ОК и ПК:

ОК 1 Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам.

ОК 2 Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации, и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности.

ОК 4 Эффективно взаимодействовать и работать в коллективе и команде.

ОК 5 Осуществлять устную и письменную коммуникацию на государственном языке Российской Федерации с учетом особенностей социального и культурного контекста;

ОК 6 Проявлять гражданско-патриотическую позицию, демонстрировать осознанное поведение на основе традиционных общечеловеческих ценностей, в том числе с учетом гармонизации межнациональных и межрелигиозных антикоррупционного поведения;

ОК 7 Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях;

ОК 9 Пользоваться профессиональной документацией на государственном и иностранном языках.

ПК 2.1. Проводить обследование 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 4.4 Организовывать среду, отвечающую действующим санитарным правилам и нормам.

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

1.3. Цели и задачи дисциплины – требования к результатам освоения учебной дисциплины:

В результате освоения дисциплины обучающийся должен:

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;

1.4. Количество часов на освоение рабочей программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 36 часа, в том числе:

обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 34 часов;
самостоятельной работы обучающегося 2 часов.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	<i>Объем часов</i>
Максимальная учебная нагрузка (всего)	36
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	34
в том числе:	
теоретические занятия	18
практические занятия	16
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	2
Решение генетических задач	2
Промежуточная аттестация в форме комплексного дифференцированного зачета	

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики

Наименование тем	Содержание учебного материала, практические занятия, самостоятельная работа обучающихся.	Объем часов
1	2	3
Тема 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. 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.	4
	Аудиторные учебные занятия:	4
	Теоретические занятия:	4
	Лекция	2
	Практические занятия:	2
	Цитологические основы наследственности.	2
Тема 2. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.	Содержание учебного материала: 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. 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.	4
	Аудиторные учебные занятия:	4
	Теоретические занятия:	4
	Урок	2

	Практические занятия:	2	
	Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.	2	
Тема 3. Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.	Содержание учебного материала:	8	
	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. 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.		
	Аудиторные учебные занятия:		6
	Теоретические занятия:		6
	Урок		4
	Практические занятия:		
	Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.		2
	Самостоятельная работа обучающихся: Решение задач на моногибридное и дигибридное скрещивание. Решение задач на выявления наследования сцепленного с полом. Решение задач на наследования групп крови и резус-фактора.	2	
	Тема 4. Изменчивость и виды мутаций у организма.	Содержание учебного материала	4
		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.	
Аудиторные учебные занятия:		4	
Теоретические занятия:		4	
Лекция		2	
Практические занятия:		2	
Изменчивость и виды мутаций у организма.		2	

Тема 5. Методы изучения наследственности человека.	Содержание учебного материала 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. 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»	2
	Аудиторные учебные занятия:	2
	Теоретические занятия:	2
	Урок	2
Тема 6. 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). 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.	4
	Аудиторные учебные занятия:	4
	Теоретические занятия:	4
	Лекция	2
	Практические занятия:	
	Хромосомные болезни.	2
Тема 7. Генные болезни Мульти-факториальные болезни.	Содержание учебного материала Определение и классификация генных болезней. Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования. Мультифакториальные болезни. Нарушение обмена аминокислот: фенилкетонурия, альбинизм, алкаптонурия	4

	<p>Нарушение обмена углеводов: галактоземия, мукПОПолисахаридозы. 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>	
	Аудиторные учебные занятия:	4
	Теоретические занятия:	4
	Урок	2
	Практические занятия:	2
	Генные болезни. Мульти-факториальные болезни.	2
Тема 8. Медико-генетическое консультирование.	Содержание учебного материала	6
	<p>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 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.</p>	
	Аудиторные учебные занятия:	6
	Теоретические занятия:	6
	Семинар	2
	Практические занятия:	4
	1. Медико-генетическое консультирование.	2
	2. Дифференцированный зачет	2
	Всего:	36

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Для реализации программы учебной дисциплины должно быть предусмотрено следующее специальное помещение:

Кабинет медико-биологических дисциплин

№	Наименование оборудования ¹	
I Специализированная мебель и системы хранения		
Основное оборудование		
1	Функциональная мебель для обеспечения посадочных мест по количеству обучающихся.	
2	Функциональная мебель для оборудования рабочего места преподавателя.	
II Технические средства		
Основное оборудование		
1	компьютер (ноутбук) с лицензионным программным обеспечением	
2	оборудование для отображения графической информации и ее коллективного просмотра	
3	микроскопы	
III Демонстрационные учебно-наглядные пособия		
Основное оборудование		
1	учебно-методический комплекс по дисциплинам	
2	контролирующие и обучающие программы по дисциплинам	
3	наглядные пособия: модели, таблицы, плакаты, схемы, компьютерные презентации, фильмы	

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. Бочков, Н. П. Медицинская генетика [Текст] : учеб. для мед. училищ и колледжей /под ред. Н. П. Бочкова – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019. – 224 с.
2. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб. / Е. К. Хандогина [и др.]. -М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. — 192с.

3.2.2. Основные электронные издания

1. Бочков Н.П., Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-4628-7 - Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970446287.html> ЭБС «Консультант студента»

2. 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> : электронный.

3. 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: 19.01.2022). — Текст : электронный.

3.2.3. Дополнительные источники

1. Гайнутдинов, И. К. Медицинская генетика [Текст]: учеб. / И. К. Гайнутдинов, Э. Д.

Рубан. – Ростов н/Д.: Феникс, 2016. – 162 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.

4. Медицинская генетика [Текст] : учеб. / под ред. О.О. Янушевича, С.Д. Арутюнова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 208 с.

5. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб. / Э. Д. Рубан. — Ростов н/Д : Феникс, 2017. — 319 с. — (Медицина).

6. Хандогина, Е. К. Основы медицинской генетики [Текст] : учеб. пособие» для студентов сред. проф. образования. - М.: ФОРУМ-ИНФРА-М, 2016. - 176 с.

3.2.3.2. Нормативные документы

1. Паспорт национального проекта "Здравоохранение" (утв. президиумом Совета при Президенте РФ по стратегическому развитию и национальным проектам, протокол от 24.12.2018 N 16) <http://www.consultant.ru/law/hotdocs/57027.html> © КонсультантПлюс, 1997-2019

2. Стратегия развития здравоохранения Российской Федерации на долгосрочный период 2015 – 2030 гг.

3. Федеральный проект "Борьба с сердечно-сосудистыми заболеваниями"

4. Федеральный проект "Борьба с онкологическими заболеваниями"

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

<i>Результаты обучения</i>	<i>Критерии</i>	<i>Методы оценки</i>	<i>Формируемые</i>
----------------------------	-----------------	----------------------	--------------------

	<i>оценки</i>		<i>компетенции и личностные результаты</i>
<p><u>Знать:</u> 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><u>Уметь:</u> проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню</p>	<p>Демонстрирую т решение заданий в тестовой форме. Демонстрирую т 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. Демонстрирую т практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм. Демонстрирую т практические навыки при</p>	<p>Устный опрос. Тестирование. Терминологический диктант. Презентация образовательного продукта. Оценка алгоритма решения практикоориентированных задач. Составление плана беседы. Анкетирование и анализ данных. Оценка практической работы.</p>	<p>ОК 1 ОК 2 ОК 4 ОК 5 ОК 6 ОК 7 ОК 9 ПК 2.1. ПК 4.1 ПК 4.4 ПК 6. 7</p>

<p>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>составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</p> <p>Ориентируются в формулировке терминов.</p> <p>Составляют план беседы и Опроса пациентов с наследственной патологией.</p>		
----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--	--