


АНО ВО «МЕЖРЕГИОНАЛЬНЫЙ ОТКРЫТЫЙ СОЦИАЛЬНЫЙ ИНСТИТУТ»

УТВЕРЖДАЮ  
Начальник УМУ  
 / Н. Е. Губина  
« 9 » сентября 2022 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

по дисциплине	<u>ОП.05. Генетика человека с основами медицинской генетики</u> (код и наименование)
Специальность	<u>31.02.01 Лечебное дело</u> (код и наименование)
Квалификация выпускника	<u>Фельдшер</u>
Форма обучения	<u>очная</u>
Срок обучения	<u>3 года 10 месяцев на базе среднего общего образования</u>

Йошкар-Ола  
2022 г.

Рабочая программа учебной дисциплины разработана в соответствии с требованиями федерального государственного стандарта среднего профессионального образования (далее – СПО) специальности 31.02.01 Лечебное дело, основной профессиональной образовательной программы по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

## СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ .....	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ .....	12
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ.....	13

# 1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

## ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики

### 1.1 Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью основной профессиональной образовательной программы специальностей СПО и обучающиеся в организации СПО по данному профилю изучают ОП.05 «Генетика человека с основами медицинской генетики» в объеме 65 часов.

**1.2 Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:** дисциплина входит в профессиональный учебный цикл и относится к общепрофессиональным дисциплинам.

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

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен

**уметь:**

проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;

проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;

проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

**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;

цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

**Результатом освоения программы учебной дисциплины является овладение обучающимися следующих компетенций:**

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.

ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития.

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.

ОК 6. Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.

ОК 7. Брать ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий.

ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.

ОК 9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.

ОК 10. Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, человеку.

ОК 12. Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.

ОК 13. Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.

ПК 2.2. Определять тактику ведения пациента.

ПК 2.3. Выполнять лечебные вмешательства.

ПК 2.4. Проводить контроль эффективности лечения.

ПК 3.1. Проводить диагностику неотложных состояний.

ПК 5.3. Осуществлять паллиативную помощь.

ПК 5.10 – ФГОС не предусмотрен.

## 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

#### Очная форма обучения (базовое образование: среднее общее образование)

Вид учебной работы	Объём часов
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	<b>65</b>
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	<b>48</b>
в том числе:	
теоретические занятия	14
лабораторные работы (если предусмотрено)	
практические занятия	34
контрольные работы (если предусмотрено)	
курсовая работа (проект) (если предусмотрено)	
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	<b>17</b>
<b>Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета</b>	

## 2.2 Тематический план и содержание учебной дисциплины ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики

### Очная форма обучения (базовое образование: среднее общее образование)

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные и практические работы, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
<b>Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности человека.</b>		<b>19</b>	
Тема 1. Клетка – элементарная структурная и функциональная единица живого.	<b>Содержание учебного материала</b> Клетка как элементарная форма организации живой материи. Типы клеточной организации (про и эукариоты). Основные компоненты эукариотической клетки: ядро, цитоплазма с органоидами, клеточная мембрана. Потoki вещества, энергии и информации в клетке.	1	1
Тема 2. Молекулярно-генетические основы наследственности.	<b>Содержание учебного материала</b> Строение и свойства нуклеиновых кислот (ДНК и РНК), их роль в передаче, хранении и воспроизведении наследственной информации. Принцип кодирования и реализации генетической информации в клетке. Свойства генетического кода, их биологический смысл. Особенности молекулярного строения генов человека. Этапы реализации генетической информации в клетках человека, их характеристика.	2	2
	<b>Практическое занятие</b> Молекулярно-генетические основы наследственности. Характеристика этапов реализации генетической информации в клетках человека. Решение задач на моделирование процессов реализации генетической информации.	4	
Тема 3. Цитологические основы наследственности.	<b>Содержание учебного материала</b> Кариотип, его характеристика у человека. Правила хромосом. Химический состав хромосом. Строение метафазной хромосомы. Понятие полового хроматина	2	1
Тема 4. Уровни организации генетического материала (генный, хромосомный,	<b>Содержание учебного материала</b> Геном: понятие и краткая характеристика генома человека. Плазмон: понятие и краткая характеристика плазмона человека. Организация генетического материала на генном, хромосомном и геномном уровнях. Регуляция экспрессии генов.	2	1

геномный) в клетках человека.			
Тема 5. Онтогенетический уровень организации человека.	<b>Содержание учебного материала</b> Размножение. Генетическое определение и наследование пола у человека. Клеточный цикл, его периодизация (интерфаза, митоз) и характеристика. Биологическое значение митоза. Мейоз, его цитологическая характеристика и биологическое значение. Гаметогенез (ово- и сперматогенез), его характеристика. Отличия ово- и сперматогенеза. Половые клетки, их характеристика. Биологический аспект репродукции человека.	2	1
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> 1. Подготовка реферативных сообщений: «Значение генетики для медицины», «Аксиомы медицинской генетики», «Химическая организация клетки», «Синтетический аппарат клетки», «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток», «Открытие нуклеиновых кислот», «Свойства нуклеиновых кислот». «Биосинтез белка – основа реализации наследственной информации», «Ген с позиций молекулярной биологии», «Практическое применение молекулярной биологии». 2. Изучение основной и дополнительной литературы. 3. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека. 4. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.	6	
<b>Раздел 2. Закономерности наследования признаков</b>		<b>17</b>	
Тема 6. Генотип – система взаимодействующих генов.	<b>Практическое занятие</b> Основные понятия классической генетики: генотип, ген, фенотипический признак, фенотип, гомо и гетерозигота, аллельные и неаллельные гены, рецессивные и доминантные признаки. Взаимодействие аллельных генов в системе генотипа (доминирование, промежуточное наследование, кодминирование). Гибридологический метод изучения наследования признаков. Моногибридное скрещивание. Первое и второе правила Менделя. Рецессивные и доминантные признаки. Закон «чистоты гамет», его цитологические основы. Ди – и полигибридное скрещивание. Третье правило Менделя. Цитологические основы независимого комбинирования признаков. Менделирующие признаки у человека.	8	2



	Аллельные гены. Множественный аллелизм, его происхождение, примеры у человека. Наследование групп крови АВО (Н) – системы и системы резус-фактора у человека. Моногенное и полигенное наследование. Примеры у человека. Множественный эффект гена (плейотропия). Примеры у человека.		
Тема 7. Сцепленное наследование.	<b>Практическое занятие</b> Независимое комбинирование и сцепленное наследование, их цитологические основы. Сцепление генов и кроссинговер. Правило Моргана. Основные положения и значение хромосомной теории Т. Моргана. Примеры независимо комбинирующихся и сцепленных признаков у человека.	4	2
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы 2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью. 3. Подготовка реферативных сообщений: «Родоначальник генетики Г. Мендель» «Вторичное открытие законов Менделя», «Группа крови системы MNSs», «Группа крови системы Р», Группы крови системы Kell».	5	
<b>Раздел 3. Изменчивость и наследственная патология человека</b>		<b>27</b>	
Тема 8. Ненаследственная изменчивость.	<b>Содержание учебного материала</b> Понятие изменчивость. Ненаследственная изменчивость: модификации и морфозы.	1	1
Тема 9. Наследственная изменчивость.	<b>Содержание учебного материала</b> Наследственная изменчивость: комбинативная и мутационная. Классификация мутаций. Спонтанный и индуцированный мутагенез. Мутагенные факторы, их классификация, примеры. Антимутагенез. Антимутационные барьеры у эукариот	1	1
Тема 10. Наследственные заболевания человека.	<b>Содержание учебного материала</b> Понятие о наследственной патологии человека, её классификация. Механизмы развития мультифакториальной патологии и экогенетических реакций. Резус-конфликт: суть, механизмы развития, значение для медицины.	2	1
Тема 11. Моногенные заболевания.	<b>Практические занятия</b> Общая характеристика и эпидемиология моногенных болезней. Факторы риска рождения детей с моногенной патологией.	4	2

	Этиология, клиника, диагностика, возможности терапии наиболее распространенных моногенных заболеваний (муковисцидоз, наследственный гипотиреоз, фенилкетонурия, галактоземия, адреногенитальный синдром, нейрофиброматоз, миопатия Дюшенна, гемофилия, синдром Марфана).		
Тема 12. Хромосомные синдромы	<b>Практические занятия</b> Эпидемиология, этиология, классификация, общая характеристика, методы диагностики. Факторы риска рождения детей с хромосомными синдромами. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов Дауна, Клайнфельтера, Шерешевского – Тёрнера. Возможности терапии.	4	2
Тема13. Тератогенез.	<b>Практические занятия</b> Врожденные пороки развития: классификация, механизмы возникновения. Определение и классификация тератогенов. Синдром краснушного поражения плода. Фетопатии: алкогольная, диабетическая, фенилаланиновая. Критические периоды онтогенеза человека.	4	2
Тема14. Методы диагностики наследственных заболеваний человека.	<b>Практические занятия</b> Клинико-генеалогический метод. Методика составления и описания родословных. Критерии различных типов аутосомного и сцепленного с полом наследования. Молекулярно-генетические методы: возможности использования в практической медицине. Основные принципы ДНК-диагностики наследственных болезней. Цитогенетический метод: сущность и назначение. Биохимические методы исследования: сущность и назначение.	4	2
Тема 15. Профилактика наследственной патологии.	<b>Содержание учебного материала</b> Концепция генетического груза. Первичная, вторичная и третичная профилактика наследственной патологии. Периконцепционная профилактика. Пренатальная диагностика, неонатальный скрининг, медико-генетическое консультирование.	1	1
	<b>Самостоятельная работа</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление родословных схем. 4. Подготовка реферативных сообщений: «Показания для проведения цитогенетических исследований», «Молекулярно-генетические методы исследования» «Антропогенные факторы мутагенеза», «Радиационный мутагенез», «Биологические факторы мутагенеза», «Проявление умственной	6	

	отсталости при хромосомных синдромах», «Клинические проявления хромосомных aberrаций», «Главные черты клинической картины генных болезней», «Клинический полиморфизм генных заболеваний и его причины», «Генетика некоторых генных болезней – болезни Реклингхаузена, миотоническая дистрофия, семейная гиперхолестеринемия и др.», «Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности», «Возможные механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью».		
<b>Дифференцированный зачет</b>		<b>2</b>	
<b>Всего</b>		<b>65</b>	

### 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

#### 3.1 Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация программы дисциплины ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики требует наличия учебного кабинета - Кабинет генетики человека с основами медицинской генетики (№ 205).

##### **Оборудование учебного кабинета:**

##### **Специализированная учебная мебель:**

Рабочее место преподавателя

Ученические столы – одноместные 2 шт.

Ученические столы – двухместные 22 шт.

Доска меловая

Стулья 46 шт.

Шкафы 4 шт.

##### **Технические средства обучения:**

Мультимедийный проектор стационарный

Экран проекционный (размер не менее 1200 см)

Переносной ноутбук

##### **Печатные наглядные пособия:**

«Гигиена и окружающая среда», «Загрязнение окружающей среды», «Воздействие электромагнитных полей и шума»

##### **Химическая посуда**

пробирки – 20 шт., штативы для пробирок – 2, металлические боксы – 2 шт., колбы стеклянные – 10 шт., колбы мерные – 5 шт, чашки Петри – 2 шт., мерные цилиндры – 5 шт.

##### **Лабораторное оборудование**

экогестер СОЭКС,

ТКА-ПКМ(06)переносной люксметр+УФ+радиометр (УФ-(А+В)

Гигрометр психометрический ВИТ-1 (0+25) 1шт,

предметные и покровные стекла

##### **Специализированное оборудование:**

микроскоп Levenhuk 320\ D 320 Biological Microscopes (7 шт.)

#### 3.2 Учебно-методическое и информационное обеспечение обучения

##### **Основная литература**

1. Азова, М.М. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Азова М.М., Гигани О.Б., Гигани О.О., Желудова Е.М., Щипков В.П. — Москва : КноРус, 2020. — 208 с. — (СПО). — ISBN 978-5-406-07535-7. — URL: <https://book.ru/book/932512>(ЭБС BOOK.RU)

##### **Дополнительная литература**

1. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Хандогина Е. К. , Терехова И. Д. , Жилина С. С. , Майорова М. Е. , Шахтарин В. В. , Хандогина А. В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-5148-9. - Режим доступа: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970451489.html> (Электронная библиотека медицинского колледжа «Консультант студента»)

2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 224 с. : - ISBN 978-5-9704-5481-7. - Режим доступа: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970454817.html> (Электронная библиотека медицинского колледжа «Консультант студента»)

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

Результаты (освоенные умения, усвоенные знания)	Основные показатели оценки результата	Формы и методы контроля и оценки
<p><b>Уметь:</b> проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; проводить предварительную диагностику наследственных болезней.</p>	<p>Составление плана проведения опроса пациентов с наследственной патологией. Составление плана беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии. Выбор методов предварительной диагностики наследственных заболеваний.</p>	<p>Решение практических задач Написание рефератов Выполнение самостоятельной работы Дифференцированный зачет</p>
<p><b>Знать:</b> 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; цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</p>	<p>Описание биохимических и цитологических основ наследственности Применение генетических закономерностей для решения генетических задач Описание методов изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии Установление различий между видами изменчивости и видами мутаций Правильное описание факторов мутагенеза Сравнение причин и механизмов возникновения наследственных заболеваний. Описание основных групп наследственных заболеваний Объяснение целей, задач, методов, показаний к медико-генетическому консультированию</p>	<p>Устный опрос Решение тестовых заданий Решение практических задач Написание рефератов Выполнение самостоятельной работы Дифференцированный зачет</p>