

Департамент образования и науки Тюменской области  
Государственное автономное профессиональное образовательное учреждение  
Тюменской области  
«Тобольский медицинский колледж имени Володи Солдатова»

*Приложение к ОПОП ППСЗ*  
по специальности  
31.02.01 Лечебное дело

## **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**ОП. 05 Генетика человека с основами медицинской генетики**

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта по специальности среднего профессионального образования 31.02.01 Лечебное дело (Приказ № 514 от 12 мая 2014 года Министерство образования и науки РФ), Профессионального стандарта 31.02.01 Лечебное дело, профессионального стандарта № 473 Н от 31 июля 2020 г./3 Н от 13 января 2021 года. Программа составлена с учетом регионального компонента и современных требований работодателей.

**Организация – разработчик:**

ГАПОУ ТО «Тобольский медицинский колледж им. В. Солдатова»

**Разработчик:**

Стикина М.Н., преподаватель, ВКК

Рассмотрено на заседании

МК

Протокол № 1 от «11»

06 2022г.

Председатель МК Шумилова О.В.



СОГЛАСОВАНО

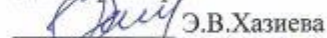
Педагог – библиотекарь



«16» 06 2022г.

УТВЕРЖДАЮ

Зам. директора по УПР

 Э.В.Хазиева

«11» 06 2022г.

## СОДЕРЖАНИЕ

<b>1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....</b>	<b>4</b>
<b>2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....</b>	<b>4</b>
<b>3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....</b>	<b>11</b>
<b>4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....</b>	<b>12</b>

## 1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

### 1.1. Область применения примерной программы

Программа учебной дисциплины ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики является частью профессиональной подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС по специальности СПО 31.02.01 Лечебное дело

### 1.2. Цели и планируемые результаты освоения дисциплины:

Код ОК, ПК	Умения	Знания
ОК 1 - 13 ПК 2.2 - 2.4, 3.1, 5.3, 5.10	<ul style="list-style-type: none"> <li>-проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</li> <li>-проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;</li> <li>-проводить предварительную диагностику наследственных болезней.</li> </ul>	<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>-цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</li> </ul>

### 1.3 Личностные результаты ЛР 6, 7,9,14,15

Код личностных результатов реализации программы воспитания	Личностные результаты реализации программы воспитания
ЛР 6	Проявляющий уважение к людям старшего поколения и готовность к участию в социальной поддержке и волонтерских движениях.
ЛР 7	Осознающий приоритетную ценность личности человека; уважающий собственную и чужую уникальность в различных ситуациях, во всех формах и видах деятельности.
ЛР 9	Соблюдающий и пропагандирующий правила здорового и безопасного образа жизни, спорта; предупреждающий либо преодолевающий зависимости от алкоголя, табака, психоактивных веществ, азартных игр и т.д. Сохраняющий психологическую устойчивость в ситуативно сложных или стремительно меняющихся ситуациях.
ЛР 14	Соблюдающий врачебную тайну, принципы медицинской этики в работе с пациентами, их законными представителями и коллегами
ЛР 15	Соблюдающий программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи, нормативные правовые акты в сфере охраны здоровья граждан, регулирующие медицинскую деятельность

## 2. СТРУКТУРА И ПРИМЕРНОЕ СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

<b>Вид учебной работы</b>	<b>Объем часов</b>
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	75
<b>Объем работы обучающихся во взаимодействии с преподавателями</b>	46
в том числе:	
теоретическое обучение	34
лабораторные занятия	не предусмотрено
практические занятия	12
курсовая работа (проект)	не предусмотрено
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	29
<b>Итоговая аттестация в форме <i>комплексного дифференцированного зачета</i></b>	

## 2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные и практические работы, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
<b>Введение</b>	<b>Содержание учебного материала</b> 1. Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. 2. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. 3. Разделы дисциплины «генетика человека с основами медицинской генетики». 4. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. 5. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. 6. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.	2	ОК 1-2, ОК 5, ОК 8,9, ОК 11, ПК 2.4 ЛР6
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> 1. Составление электронных презентаций по теме «Генная инженерия». 2. Подготовка реферативных сообщений: «Проект «Геном человека», «Наиболее значимые открытия в генетике за последние 100 лет».	2	ОК 1-2, ОК 5, ОК 8,9, ОК 11, ПК 2.4 ЛР6
	<b>Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности.</b>	<b>8</b>	
<b>Цитологические и</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	ОК 2,

<b>биохимические основы наследственности.</b>	1.Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. 2.Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. 3.Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. 4.Клеточный цикл и его периоды. Основные типы деления эукариотических клеток. 5.Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. 6.Биологическое значение мейоза. 7.Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека		ОК 4, ОК 5, ОК 9-10, ОК 12 ПК 3.1 ЛР 9
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	2	ОК 2, ОК 4, ОК 5, ОК 9-10, ОК 12, ПК 3.1 ЛР9
	1.Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека. 2.Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. 3.Составление электронных презентаций и конспекта «Типы деления эукариотических клеток».		
<b>Цитологические и биохимические основы наследственности.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	ОК 2, ОК 4, ОК 5, ОК 9-10, ОК 12, ПК 3.1, ЛР9
	1.Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. 2.Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. 3.Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства.		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	2	ОК 2, ОК 4, ОК 5, ОК 9-10, ОК 12, ПК 3.1, ЛР9
1. Решить задания по изученной теме на правило комплементарности, Чаргаффа, строение нуклеиновых кислот, этапов биосинтеза белка.			
<b>Раздел 2. Закономерности наследования признаков.</b>		<b>19</b>	
<b>Закономерности наследования признаков.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	4	ОК 4, ОК 12, ПК 3.1. ЛР9
	1.Сущность законов наследования признаков у человека. 2.Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип. 3.Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. 4.Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.		
	<b>Практические занятия</b>	2	ОК 4, ОК 12, ПК 3.1.
1.Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание			

	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	4	ОК 4 ОК 12 ПК 3.1 ЛР9	
	1.Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.			
<b>Закономерности наследования признаков.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	ОК 10 ПК 2.2. ЛР9	
	1.Хромосомная теория Т.Моргана. 2.Сцепленные гены, кроссинговер. 3.Карты хромосом человека.			
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	1	ОК 10 ПК 2.2., ЛР9	
	1.Составление конспекта по характерным особенностям карт хромосом человека			
<b>Закономерности наследования признаков.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	4	ОК 6 ОК 7 ПК 3.1. ЛР9, ЛР14	
	1.Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. 2.Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. 3.Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.			
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>			2
	Составление и решение задач на наследование групп крови у человека			
<b>Раздел 3.Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</b>		<b>15</b>		
<b>Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	ОК 1, ОК 2 ОК 4, ОК 5 ПК 2.3, ЛР14.	
	1.Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. 2.Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. 3.Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании. 4.Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. 5.Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.			
	<b>Практическое занятие</b>	2		ОК 1, ОК 2
	Составление и анализ родословных схем.			ОК 4-5 ПК 2.3 ЛР14
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	3		ОК 1, ОК 2 ОК 4-5 ПК 2.3, ЛР14
	1. Составление и анализ своих родословных 2. Решение задач на составление родословных схем и их анализ.			
<b>Методы изучения</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	ОК 1, ОК 2	



<b>наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.</b>	1.Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. 2.Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. 3.Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина. 4.Метод дерматоглифики. 5.Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). 6.Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. 7.Иммуногенетический метод. 8.Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина.		ОК 4-5 ПК 2.3, ЛР14.
	<b>Практическое занятие</b>	2	ОК 1-2 ОК 4-5 ПК 2.3, ЛР14
	1.Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение.		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	2	ОК 1-2 ОК 4-5 ПК 2.3 ЛР14
	1.Составление электронных презентаций по теме: «Дерматоглифический и цитогенетический методы изучения наследственности человека»		
<b>Раздел 4. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</b>		<b>4</b>	
<b>Тема 4.1.Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза. (интегративное занятие с УД «Гигиена и экология человека»)</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	ОК 12-13 ПК 5.3 ЛР9
	1.Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. 2.Причины и сущность мутационной изменчивости. 3.Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). 4.Эндо - и экзомутагены. 5.Мутагенез, его виды. 6.Фенокопии и генокопии.		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	2	
	1.Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины «Мутационная изменчивость». 3.Подготовить сообщение на одну из тем: «Генофонд современного человека», «Антропогенные факторы мутагенеза, «Радиационный мутагенез», «Биологические факторы мутагенеза		ОК 12-13, ПК 5.3, ЛР9
<b>Раздел 5. Наследственность и патология.</b>		<b>31</b>	

<b>Хромосомные болезни</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	4	ОК 4-5 ОК 7-9 ПК 2.2, ЛР7, ЛР14.
	1.Наследственные болезни их классификация. 2.Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. 3.Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y-хромосоме. 4.Структурные аномалии хромосом.		
	<b>Практическое занятие</b>	2	
	1.Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных.		ОК 4-5 ОК 7-9 ПК 2.2. ЛР7, ЛР14.
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	2	ОК 4-5 ОК 7-9 ПК 2.2 ЛР7, ЛР14.
<b>Генные болезни. Наследственное предрасположение к болезням.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	4	ОК 4-5 ОК 7-9 ПК 2.2 ЛР7, ЛР9 ЛР14.
	1.Причины генных заболеваний. 2.Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. 3.X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. 4.Y-сцепленные заболевания. 5.Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. 6.Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. 7.Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. 8.Виды мультифакториальных признаков. 9.Изолированные врожденные пороки развития. 10.Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. 11.Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. 12.Методы изучения мультифакториальных заболеваний.		
	<b>Практическое занятие</b>	2	ОК 7-9

	1.Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.		ПК 2.2 ЛР9 ЛР14.	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	3		
	1.Подготовить реферат (на выбор): «Группы риска по развитию хромосомных синдромов», «Причины генных заболеваний», «Главные черты клинической картины генных болезней», « Особенности болезней с наследственной предрасположенностью».		ОК 7-9 ПК 2.2 ЛР9, ЛР14	
<b>Диагностика наследственных заболеваний Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	ОК 1-12 ПК 2.2, ПК 2.3.. ПК 2.4,ПК 3.1. ПК 5.3. ЛР14, ЛР15	
	1.Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. 2.Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. 3.Виды профилактики наследственных болезней. 4.Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. 5. Показания к медико-генетическому консультированию. 6. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. 7.Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). 8.Неонатальный скрининг.			
	<b>Практическое занятие</b>	2	ОК 1-12 ПК 2.2,ПК 2.3 ПК 2.4,ПК 3.1. ПК 5.3ПК 5.10 ЛР14, ЛР15	
	1.Знакомство с лабораторными методами диагностики наследственных заболеваний Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний			
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	4	ОК 1-12 ПК 2.2, ПК 2.3 ПК 2.4,ПК 3.1. ПК 5.3, ЛР9	
1.Подготовка бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.				
<b>Комплексный дифференцированный зачет.</b>				
	<b>Всего:</b>	<b>75</b>		

### **3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

#### **3.1. Материально – техническое обеспечение**

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета генетики человека с основами медицинской генетики

##### **Оборудование учебного кабинета и рабочих мест кабинета:**

- рабочие места по количеству обучающихся;
- рабочее место преподавателя;
- персональный компьютер с лицензионным программным обеспечением;
- проектор;
- экран
- обучающие компьютерные программы
- контролирующие компьютерные программы

Наглядные средства обучения:

- Кариотип человека(презентация)
  - - Виды взаимодействия между генами(презентация)
  - Наследование свойств крови
  - Хромосомные aberrации
  - Схемы родословных(презентация)
  - Хромосомные синдромы(презентация)
2. «Хромосомные синдромы» (презентация)
  3. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями(презентация)

4.Натуральные пособия:

1.Микроскопы

2.Микропрепараты

- Клетки крови человека
- Органоиды и включения
- Митоз в растительной и животной клетке
- Половые клетки
- Хромосомы человека

#### **3.2. Информационное обеспечение обучения**

##### **Электронные издания (электронные ресурсы):**

1. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Э.Д..Рубан. – Ростов н/Д.: Феникс, 2020. – 316 с. с.: ил. - (ЭБС Знаниум).
2. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. — 3-е изд. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2020. — 319 с. — ISBN 978-5-222-35177-2. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/164674> (дата обращения: 27.06.2022).

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

**Контроль и оценка** результатов освоения дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий и лабораторных работ, тестирования, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий, проектов, исследований.

Результаты обучения	Формы и методы оценки	Критерии оценки
<b>Освоенные умения</b>		
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	Студент умеет определять риск рождения больного ребенка; определять типы наследования патологических признаков.	Полнота ответов, точность формулировок, не менее 60% правильных ответов
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	Студент умеет составлять прогноз потомства и рекомендации по планированию семьи; , проводить беседы по вопросам профилактики наследственных болезней в соответствии с алгоритмом.	
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	студент правильно ставит предварительный диагноз по фенотипическим проявлениям генных и хромосомных болезней, умеет анализировать кариотип.	
<b>Усвоенные знания</b>		
Биохимические и цитологические основы наследственности	Тестирование. Практические задания (ситуационные задачи).	Полнота ответов, точность формулировок, не менее 60% правильных ответов
Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	Практические задания (проверочная работа)	
Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	Практические задания по работе с терминологией (генетический диктант, упражнения, задания по применению генеалогического и цитогенетического методов)	

<p>Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза</p>	<p>Практические задания (Задачи и упражнения с использованием кодовых таблиц по составу аминокислот)</p>	<p>Полнота ответов, точность формулировок, не менее 60% правильных ответов</p>
<p>Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения</p>	<p>Практические задания (терминологические диктанты)</p>	
<p>Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию</p>	<p>Тестирование</p>	