

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  
33.02.01 Фармация

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**  
ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

2021г.

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) по специальности среднего профессионального образования (далее СПО) 33.02.01 Фармация

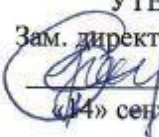
**Организация – разработчик:**

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

**Разработчик:**

Стикина М.Н., преподаватель, ВКК

Рассмотрено на заседании  
ЦМК ОПД  
Протокол № 10 от «01» июня 2020 г.  
Председатель ЦМК  Шумилова О.В.

УТВЕРЖДАЮ  
Зам. директора по УПР  
 Э.В.Хазиева  
«4» сентября 2020г.

## **СОДЕРЖАНИЕ**

<b>1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ... ..</b>	<b>4</b>
<b>2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ... ..</b>	<b>5</b>
<b>3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ... ..</b>	<b>12</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.04.Генетика человека с основами медицинской генетики является частью профессиональной подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС по специальности СПО 33.02.01 Фармация.

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

Код ОК, ПК	Умения	Знания
ОК 1 - 4, 8, 11 ПК 1.5, 2.3	-ориентировать в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов; -решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания; -пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию	-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;

## 2. СТРУКТУРА И ПРИМЕРНОЕ СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Вид учебной работы	Объем часов
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	72
<b>Объем работы обучающихся во взаимодействии с преподавателями</b>	48
в том числе:	
теоретическое обучение	32
лабораторные занятия	не предусмотрено
практические занятия	16
курсовая работа (проект)	не предусмотрено
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	24
<b>Итоговая аттестация в форме комплексного дифференцированного зачета</b>	

## 2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические работы, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
<b>Раздел 1. История генетики человека. Программа «Геном человека».</b>		<b>4</b>	
<b>Тема 1. История генетики человека. Программа «Геном человека».</b> <i>(интегративное занятие с УД 07 Ботаника)</i>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	ОК 1-2 ОК 4 ОК 8 ОК 11 ПК 1.5
	1. Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. 2. История исследований генетики человека. 3. Программа «Геном человека». 4. Антропогенетика. Медицинская генетика. 5. Цитологические основы наследственности 6. Понятие о гетерохроматине и эухроматине. Половой хроматин. 7. Строение и типы метафазных хромосом человека. 8. Современные методы цитологического анализа хромосом. 9. Ядро, ядерная оболочка, ядерный сок, ядрышки, хроматин и хромосомы. Понятие о кариотипе.		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	2	
	1. Составление электронных презентаций, рефератов-сообщений и устная их защита: - История исследований генетики человека; - Программа «Геном человека»; - Строение ядра; - Кариотип человека; - Генетические карты.		
<b>Раздел 2. Цитологические основы наследственности</b>		<b>12</b>	
<b>Тема 2.1. Кариотип человека. Жизненный цикл клетки. Митоз.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	
	1. Жизненный цикл клетки: интерфаза и период деления. 2. Способы деления эукариотических клеток: митоз, амитоз, мейоз, их краткие характеристики. 3. Биологическое значение митоза. Факторы, влияющие на протекание митоза. 4. Хромосомные наборы соматических и половых клеток. 5. Интерфаза, ее периоды, характеристика происходящих процессов.		

	6.Митоз (непрямое деление) – универсальный способ деления соматических клеток. Фазы митоза, их характеристика.		ОК 1-2 ОК 4, 8 ОК 11 ПК 1.5 ПК 2.3
	<b>Практические занятия</b>	2	
	Кариотип человека. Строение и типы хромосом. Митоз – универсальный способ деления соматических клеток		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	2	
	1.Составить конспект: «Виды деления клетки Значение различных типов деления в природе и жизни человека».		
<b>Тема 2.2. Мейоз. Гаметогенез</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	
	1.Бесполое размножение. 2.Виды полового размножения. 3.Мейоз – способ деления половых клеток в период созревания. Сходство и различие митоза и мейоза. Факторы, влияющие на протекание мейоза. Значение соблюдения разовой и суточной дозы при приеме лекарственных препаратов. 4.Характеристика половых клеток. Строение яйцеклеток. Типы яйцеклеток. Строение сперматозоида. Хромосомные наборы половых клеток. 5.Образование половых клеток (гаметогенез). Периоды овогенеза и сперматогенеза, сходства и различия. 6.Биологическое значение мейоза. 7.Первое мейотическое деление (редукционное). Профаза I, метафаза I, анафаза I, телофаза I. Особенности профазы I – конъюгация и кроссинговер гомологичных хромосом. 8.Второе мейотическое деление (эквационное). Профаза II, метафаза II, анафаза II, телофаза II.		ОК 1, 2 ОК 4, 8 ОК 11 ПК 1.5
	<b>Практические занятия</b>	2	
	Размножение организмов. Развитие половых клеток. Мейоз		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	2	
	1.Составление электронных презентаций, рефератов-сообщений и устная их защита: - факторы, влияющие на протекание мейоза; - значение соблюдения разовой и суточной дозы при приеме лекарственных препаратов.		
<b>Раздел 3. Биохимические и молекулярные основы наследственности.</b>		<b>14</b>	
<b>Тема 3.1.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	

<b>Строение и генетическая роль нуклеиновых кислот. Ген и его свойства.</b>	1.Генный уровень организации наследственного материала. Химическая организация гена. 2.Мономеры нуклеиновых кислот – нуклеотиды. Виды нуклеотидов ДНК и РНК. 3.Биологический (генетический) код и его свойства. 4.Свойства ДНК: репликация и репарация. 5.Основные различия в строении и функциях ДНК и РНК. 6.Локализация нуклеиновых кислот в клетке. 7.Нуклеиновые кислоты. Виды нуклеиновых кислот. ДНК и РНК как биополимеры. Виды РНК. 8.Структура ДНК. Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика.		ОК 1, 2 ОК 4, 8 ОК 11 ПК 2.3
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	2	
	1.Составление электронных презентаций, рефератов-сообщений и устная их защита: - история открытия и изучения нуклеиновых кислот; - генетический код человека.		
<b>Тема 3.2. Строение белковых молекул.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	ОК 1, 2, ОК 4, 8 ОК 11 ПК 1.5 ПК 2.3
	1.Органические вещества клетки. 2.Свойства белков: денатурация и ренатурация. Гидрофильные свойства белков. Специфичность белков. 3.Функции белков в организме. Белки, как биологические полимеры. Аминокислоты – мономеры белков, их амфотерный характер. 4.Механизм образования полипептида. 5.Структуры белковых молекул. 6.Проблемы несовместимости белков.		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	2	
	1.Составление электронных презентаций, рефератов-сообщений и устная их защита, решение задач. 2.Проблемы несовместимости белков. 3.Лекарственные препараты белковой природы (гормоны, ферменты и т.д.).		
<b>Тема 3.3. Реализация генетической информации. Биосинтез белка. Генетический код и его свойства.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	ОК 1, 2, ОК 4, 8 ОК 11 ПК 2.3
	1.Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. Роль ферментов и АТФ в биосинтезе белка. 2.Генетический код и свойства ДНК. 3.Участие и-РНК, т-РНК и р-РНК в биосинтезе белка. 4.Процесс транскрипции и его характеристика. 5.Последовательность процессов трансляции, протекающих в рибосомах.		
	<b>Практические занятия</b>	2	

	1.Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК. Биосинтез белка.		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	2	
	2.Решение задач, составление электронных презентаций, рефератов-сообщений		
<b>Раздел 4. Закономерности наследования признаков.</b>		<b>16</b>	
<b>Тема 4.1. Законы Г. Менделя. Типы скрещивания. Хромосомная теория Т.Моргана.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	ОК 1, 2, ОК 4, 8 ОК 11 ПК 1.5 ПК 2.3
	1.Предмет изучения генетики, задачи генетики и ее значение для медицины и фармации. 2.Наследование альтернативных признаков. Аутосомное наследование. 3.Анализирующее скрещивание. 4.Хромосомная теория наследственности Т. Моргана. 5.Моногибридное скрещивание. 6.Дигибридное скрещивание.		
	<b>Практические занятия</b>	2	
	1.Основные закономерности наследования признаков. Моногибридное и дигибридное скрещивания. Решение задач.		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	2	
	1.Решение задач на моно- и дигибридное скрещивание.		
<b>Тема 4.2. Типы наследования признаков. Взаимодействие генов. Наследование групп крови и резус – фактора у человека. Наследование признаков сцепленных с полом.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	4	
	1.Половые и неполовые хромосомы. 2.Аутосомный и сцепленный с полом типы наследования. 3.Доминантный и рецессивный характер наследования. 4.Наследование признаков при взаимодействии аллельных генов: явления полного и неполного доминирования. 5.Наследование признаков при взаимодействии неаллельных генов. Комплементарное взаимодействие. Эпистаз. Полимерия. Плейотропия. 6.Генетическое определение групп крови и резус – фактора. 7.Половые хромосомы. 8.Х-сцепленное наследование, Y-сцепленное наследование. Сцепленное с полом наследование. 9.Наследственные заболевания, сцепленные с полом (гемофилия, дальтонизм).		
	<b>Практические занятия</b>	4	
	1.Взаимодействие генов. Наследование групп крови и резус-фактора. Решение задач. 2.Генетика пола. Наследование признаков, сцепленных с полом. Решение задач.		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	2	



	1. Поиск примеров на различные типы наследования признаков		
	2. Генетическое обоснование своей группы крови и резус-фактора.		
	3. Характеристика наследственных заболеваний сцепленных с полом.		
<b>Раздел 5. Наследственность и среда.</b>		<b>4</b>	
<b>Тема 5.1. Модификационная изменчивость. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков</b> <b>Тема 5.2. Наследственная изменчивость. Мутации, мутагены</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	ОК 1, 2 ОК 4, 8 ОК 11 ПК 2.3
	1. Классификация форм изменчивости. 2. Ненаследственная изменчивость. 3. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Закон Кетле. 4. Мутации. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н. И. Вавилова. 5. Комбинативная изменчивость. 6. Примеры наследственной изменчивости у человека. 7. Наследственная изменчивость. 8. Классификация мутаций. 9. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды.		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	2	
	1. Составление электронных презентаций, рефератов-сообщений и устная их защита, решение заданий, задач: - модификационная изменчивость человека: причины и примеры; - лекарственные препараты как мутагенный фактор: примеры и меры предосторожности.		
<b>Раздел 6. Наследственность и патология.</b>		<b>19</b>	
<b>Тема 6.1. Классификация наследственных заболеваний</b>	<b>Содержание учебного материала:</b>	2	ОК 1, 2, ОК 4, 8 ОК 11 ПК 1.5 ПК 2.3
	1. Понятие о моногенных и хромосомных заболеваниях. 2. Понятие о мультифакториальных (полигенных) заболеваниях, их особенности, профилактика. 3. Наследственные болезни и их классификация.		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	2	
	1. Составление электронных презентаций, рефератов-сообщений и устная их защита, решение заданий, задач. На характеристике отдельных наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости и т.д.).		

<b>Тема 6.2.</b> <b>Хромосомные заболевания.</b> <b>Тема 6.3.</b> <b>Моногенные заболевания.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	6	ОК 1, 2, ОК 4, 8 ОК 11 ПК 1.5
	1. Хромосомные болезни. 2. Синдромы с числовыми аномалиями аутосом (синдром Дауна, синдром Эдварса, синдром Патау). 3. Синдромы с числовыми аномалиями половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X) 4. Нарушение обмена аминокислот. 5. Нарушение обмена углеводов, липидов. 6. Мукополисахаридозы. 7. Нарушение обмена гормонов. 8. Причины моногенных заболеваний. 9. Клиника, диагностика, лечение моногенных заболеваний.		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	2	
<b>Тема 6.4.</b> <b>Методы изучения генетики человека</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	ОК 1, 2, ОК 4, 8 ОК 11 ПК 2.3
	1. Составление электронных презентаций, рефератов-сообщений и устная их защита, решение заданий, задач. 2. На характеристике отдельных наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости и т.д.).		
	<b>Практические занятия</b>	4	
	1. Методы изучения генетики человека. Составление родословных. Решение задач. 2. Кариотипирование. Составление и анализ кариограмм.		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	1	
	1. Выполнение заданий на применение различных методов изучения генетики человека в современной медицине.		
<b>Раздел 7. Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование</b>		<b>3</b>	
<b>Тема 7.1.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	ОК 1, 2

<b>Медико-генетическое консультирование. Цели, задачи, показания</b> <b>Пренатальная диагностика, методы.</b>  <b>Комплексный дифференцированный зачет</b>	1. Проспективное и ретроспективное консультирование. 2. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. 3. Неонатальный скрининг на гипотиреоз, фенилкетонурию. 4. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний 5. Показания к медико-генетическому консультированию. 6. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентоз, биопсия хориона, определение фетопротеина). 7. Сроки проведения, основные показания, оценка результатов.		ОК 4, 8 ОК 11 ПК 1.5 ПК 2.3
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	1	
	1. Медико-генетическое консультирование в регионе (области, крае, республике и т.д.). 2. Применение методов пренатальной диагностики в современной медицине, показания и результаты.		
<b>Всего:</b>		<b>72</b>	

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

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

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

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

- рабочие места по количеству обучающихся (25);
- рабочее место преподавателя (1);
- персональный компьютер(1);
- проектор (1);
- экран (1)

Наглядные средства обучения:

- Хромосомы (презентация)
- Нуклеиновые кислоты(презентация)
- Репликация ДНК(презентация)
- Биосинтез белка(презентация)
- Генетический код(презентация)
- Кариотип человека(презентация)
- Закономерности наследования признаков(презентация)
- Хромосомные aberrации(презентация)
- Схемы родословных(презентация)
- Хромосомные синдромы(презентация)

Натуральные пособия:

- Микроскопы (3)
- 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. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 224 с.: ил. - (ЭБС Консультант студента).

2. Задачи по молекулярной медицинской генетике для студентов медико-биологических специальностей [Электронный ресурс]. - Режим доступа: <http://docplayer.ru/27104807-Zadachi-po-molekulyarnoy-medicinskoj-genetike-dlya-studentov-mediko-biologicheskikh-specialnostey.html>;

3. Сборник задач по медицинской генетике для студентов 1 курса, обучающихся по медицинским специальностям [Электронный ресурс]. - Режим доступа: <http://mognovse.ru/lkb-sbornik-zadach-po-medicinskoj-genetike-dlya-studentov-i-ku.html>

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

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

Результаты обучения	Формы и методы оценки	Критерии оценки
Ум. 1 ориентировать в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;	Практические задания (терминологический диктант)	Полнота ответов, точность формулировок, не менее 60% правильных ответов
решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;	Тестирование Практические задания по работе с терминологией (ситуационные задачи).	
пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию	Практические задания (терминологический)на массовые, скринирующие программы, виды пренатальной диагностики, неонатальный скрининг).	
Зн.1 Биохимические и цитологические основы наследственности	Тестирование Практические задания по работе с терминологией (ситуационные задачи).	Полнота ответов, точность формулировок, не менее 60% правильных ответов
Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	Практические задания по работе с терминологией (проверочная работа, решение задач)	Полнота ответов, точность формулировок, не менее 60% правильных ответов
Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	Практические задания по работе с терминологией (генетический диктант упражнения и задания по применению генеалогического и цитогенетического методов).	Полнота ответов, точность формулировок, не менее 60% правильных ответов
Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза	Практические задания (терминологический)на решение ситуационных задач	Полнота ответов, точность формулировок, не менее 60% правильных ответов
Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения	Практические задания (терминологический диктант)	Полнота ответов, точность формулировок, не менее 60% правильных ответов
Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию	Практические задания (терминологический)на массовые, скринирующие программы, виды пренатальной диагностики, неонатальный скрининг).	Полнота ответов, точность формулировок, не менее 60% правильных ответов

