

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

*Приложение к ОПОП ППССЗ*  
по специальности  
34.02.01 Сестринское дело

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

ОП. 04 Генетика человека с основами медицинской генетики


Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) по специальности среднего профессионального образования (далее СПО) 34.02.01 Сестринское дело

**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  
«14» сентября 2020г.

## СОДЕРЖАНИЕ

<b>ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....</b>	<b>4</b>
<b>СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....</b>	<b>5</b>
<b>УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....</b>	<b>12</b>
<b>КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....</b>	<b>12</b>

## 1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

### 1.1. Область применения примерной программы

Программа учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики является частью основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности СПО 34.02.01 Сестринское дело

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

Код ОК, ПК	Умения	Знания
ОК 1, ОК 2, ОК3, ОК4, ОК 5, ОК 8, ОК 11, ПК 1.1, ПК 2.1 ПК 2.2. ПК 2.3. ПК 2.5 ПК 2.6	-проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; -проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; -проводить предварительную диагностику наследственных болезней	-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>	80
<b>Объем работы обучающихся во взаимодействии с преподавателями</b>	52
в том числе:	
теоретическое обучение	18
лабораторные занятия	не предусмотрено
практические занятия	34
курсовая работа (проект)	не предусмотрено
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	28
самостоятельная работа над курсовой работой (проектом)	не предусмотрено
<b>Итоговая аттестация в форме комплексного зачета</b>	

## 2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические работы, самостоятельная работа	Объем часов	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
<b>Введение</b>	Содержание учебного материала	2	ОК 1, ОК 2, ПК 1.1  ОК2 ОК 11 ОК5
	Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины «генетика человека с основами медицинской генетики». Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.		
	Самостоятельная работа обучающегося	2	ОК 8 ПК 1.1 ОК2 ОК 11 ОК5
	1. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины «Генная инженерия». 2. Подготовка реферативных сообщений: «Проект «Геном человека», «Наиболее значимые открытия в генетике за последние 100 лет».		
<b>Раздел 1.</b>	<b>Цитологические и биохимические основы наследственности</b>	6	
	Содержание учебного материала	2	ОК 1, ОК 2,

<b>Цитологические и биохимические основы наследственности</b>	1	<p>Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения.</p> <p>Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла.</p> <p>Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека.</p> <p>Клеточный цикл и его периоды. Основные типы деления эукариотических клеток. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. Биологическое значение мейоза.</p> <p>Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.</p> <p>Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства.</p>		<p>ОК 4, ОК 8 ПК 2.2</p> <p>ОК3 ОК1 ОК5</p>
		<p>Практическое занятие</p> <p>Решение задач на реализацию генетической информации. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот.</p>	2	<p>ОК 4, ОК 8 ПК 2.2 ОК3 ОК8 ОК5</p>
		<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <p>1. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека.</p> <p>2. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.</p> <p>Составление электронных презентаций и конспекта «Типы деления эукариотических клеток».</p> <p>3. Решить задания по изученной теме на правило комплиментарности, Чаргаффа, строение нуклеиновых кислот, этапов биосинтеза белка.</p>	2	<p>ОК 1, ОК 8 ПК 2.2</p> <p>ОК3 ОК1 ОК5</p>
	<b>Раздел 2.</b>	<b>Закономерности наследования признаков</b>	<b>18</b>	
	Содержание учебного материала	2	ОК 4	

<b>Закономерности наследования признаков</b>	<p>Сущность законов наследования признаков у человека.</p> <p>Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.</p> <p>Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.</p> <p>Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода</p>		<p>ОК 11 ПК 2.2</p> <p>ОК2, 4 ОК8 ОК5</p>
	<p><b>Практическое занятие</b></p> <p>1. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание,</p> <p>2. Решение задач на наследование признаков с неполной пенетрантностью</p> <p>3. Решение задач на наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.</p> <p>4. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода</p> <p>5. Решение задач на взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.</p>	12	<p>ОК 4 ОК 11 ПК 2.2</p> <p>ОК2, 4 ОК 1 ОК5</p>
	<p><b>Самостоятельная работа обучающихся</b></p> <p>1. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.</p> <p>2. Составление и решение задач на наследование групп крови у человека</p>	4	<p>ОК 4, ОК 11 ПК 2.2 ОК2, 4 ОК8 ОК5</p>
<b>Раздел 3</b>	<b>Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</b>	14	
	Содержание учебного материала	2	

<b>Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</b>	<p>Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ.</p> <p>Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании.</p> <p>Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.</p> <p>Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.</p> <p>Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом.</p> <p>Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина.</p> <p>Метод дерматоглифики.</p> <p>Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод.</p> <p>Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).</p>		<p>ОК 1, ОК 2</p> <p>ПК 2.5</p> <p>ПК 2.6</p> <p>ОК 2</p> <p>ОК 11</p> <p>ОК 5</p>
	<p>Практическое занятие</p> <p>1. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</p> <p>2. Составление и анализ родословных схем.</p> <p>3. Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение.</p>	8	<p>ОК 11</p> <p>ПК 2.1, ПК 2.2</p> <p>ОК 3</p> <p>ОК 8</p> <p>ОК 5</p>
	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <p>1. Составление и анализ своих родословных</p> <p>2. Решение задач на составление родословных схем и их анализ.</p>	4	<p>ОК 4, ОК 3</p> <p>ПК 2.1, ПК 2.2</p> <p>ОК 4</p> <p>ОК 1</p> <p>ОК 5</p>
	<b>Раздел 4</b>	<b>Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</b>	6
<b>Виды изменчивости и</b>	Содержание учебного материала	2	



<b>виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</b> <i>Интегративное занятие с УД « Гигиена и экология человека».</i>	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутagens. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии.		ОК 1 ОК 11 ПК 2.2 ОК2 ОК11 ОК5
	<b>Практическое занятие</b> 1.Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	2	ОК 1, ПК 2.2 ОК2, ОК1, ОК5
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> 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»	2	ОК 1 ОК 11 ПК 2.2 ОК2 ОК8, ОК5
<b>Раздел 5.</b>	<b>Наследственность и патология</b>	32	
<b>Хромосомные болезни</b>       <b>Генные болезни.</b>	Содержание учебного материала	2	ОК 4, ОК 5 ОК 8, ПК 2.2 ПК 2.3 ОК3 ОК11 ОК5
	1Наследственные болезни их классификация. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме. Структурные аномалии хромосом. Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y- сцепленные заболевания.	2	
	<b>Практическое занятие</b> 1.Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных. 2.Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.	6	ОК 4, ОК 5 ОК 8, ПК 2.3 ОК4 ОК8 ОК5
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	6	ОК 4,

	<p>Подготовить реферат (на выбор): «Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах», « Половая функция при хромосомных синдромах», «Группы риска по развитию хромосомных синдромов».</p> <p>Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины «Количественные аномалии аутосом», «Количественные аномалии половых хромосом».</p>		<p>ПК 2.2, ПК 2.3 ОК2 ОК11 ОК5</p>
<p><b>Наследственное предрасположение к болезням. Диагностика наследственных заболеваний. Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование</b></p>	<p>Содержание учебного материала</p>	2	<p>ОК 11, ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.6 ОК4 ОК8 ОК5</p>
	<p>Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.</p> <p>Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков.</p> <p>Изолированные врожденные пороки развития.</p> <p>Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь.</p> <p>Бронхиальная астма и др.</p> <p>Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний.</p> <p>Методы изучения мультифакториальных заболеваний</p> <p>Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний.</p> <p>Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.</p> <p>Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.</p> <p>Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию.</p> <p>Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.</p> <p>Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг</p>		
	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p>	8	
	<p>1. Подготовить реферат « Особенности болезней с наследственной предрасположенностью»</p>		<p>ОК 4, ОК 8, ОК 11 ПК 1.1, ОК3, ОК11, ОК5</p>
	<p>Практическое занятие</p>		

<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Знакомство с лабораторными методами диагностики наследственных заболеваний Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний.</li> <li>2. Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний</li> </ol>	6	<p>ОК 4 ПК 2.1, ПК 2.6</p> <p><b>ОК4, ОК8, ОК5</b></p>
Комплексный зачет на теоретическом занятии	2	
<b>Всего:</b>	80	

### 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ 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 (1);
- персональный компьютер (1);
- проектор (1);
- экран (1);

Наглядные средства обучения:

- Строение ДНК (презентация)
- Биосинтез белка(презентация)
- Генетический код(презентация)
- Кариотип человека(презентация)
- Закономерности наследования признаков (презентация)
- Виды взаимодействия между генами(презентация)
- Хромосомные aberrации (презентация)
- Схемы родословных(презентация)
- Символы для составления родословных(презентация)
- Хромосомные синдромы(презентация)

Натуральные пособия:

1.Микроскоп (3)

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.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.Балашов, В.П. Задачник по медицинской генетике[Электронный ресурс]: учебник/ Балашов, В.П., Курмышева Т.В. ].-Режим доступа: <https://studfiles.net/preview/1732356/>.

### 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.

Результаты обучения	Формы и методы оценки	Критерии оценки
<b>Освоенные умения</b>		
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией. проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;	Практические задания по работе с терминологией (генетические и терминологические диктанты)	Полнота ответов, точность формулировок, не менее 60% правильных ответов
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Тестирование Зачет	
<b>Усвоенные знания</b>		
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)	
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).	
Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза	Практические задания по работе с терминологией (задачи и упражнения с использованием кодовых таблиц по составу аминокислот)	Полнота ответов, точность формулировок, не менее 60% правильных ответов
Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения	Практические задания по работе с терминологией (генетические и терминологические диктанты)	

Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию	Тестирование Зачет	
--	-----------------------	--