

**Приложение 4.10.**  
к ООП специальности  
31.02.01 Лечебное дело  
(очная форма обучения,  
на базе основного общего образования)  
ГБПОУ РД «Дербентский  
медицинский колледж им. Г.А.Илизарова»

## **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

### ***ОП.03. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ***

*Дербент, 2024*

# 1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

## ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики

### 1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» является обязательной частью общепрофессионального цикла основной образовательной программы ГБПОУ РД «Дербентский медицинский колледж им. Г.А.Илизарова» (очная форма обучения, на базе основного общего образования) в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

Учебная дисциплина ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики обеспечивает формирование профессиональных и общих компетенций по всем видам деятельности ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии ОК: ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09.

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

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК	Умения	Знания
ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 06 ОК 07 ОК 09 ПК 2.1.	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	Знать: биохимические и цитологические основы наследственности; закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; методы изучения наследственности и

<p>ПК 4.1 ПК 4.4 ПК 6.7</p>	<p>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.</p>	<p>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>
-------------------------------------	--	---

## 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

<b>Вид учебной работы</b>	<b>Объем в часах</b>
<b>Объем образовательной программы учебной дисциплины</b>	38
в т. ч.:	
теоретическое обучение	8
практические занятия	28
<b>Промежуточная аттестация – дифференцированный зачет</b>	2

**2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики**

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем, акад. ч	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
<b>Раздел 1. Цитологические основы наследственности</b>		<b>6</b>	
<b>Тема 1.1.</b> <b>Введение.</b> <b>Цитологические основы наследственности</b>	<b>Содержание учебного материала</b> 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. Цитологические основы наследственности. 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.	<b>6</b>	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК05 ОК 07 ОК 09
	<b>В том числе теоретических занятий</b>	<b>2</b>	

	Теоретическое занятие № 1 «Генетика как наука. История развития медицинской генетики»	2	
	<b>В том числе практических занятий</b>	<b>4</b>	
	Практическое занятие № 1 «Цитологические основы наследственности»	2	
	Практическое занятие № 2 «Основные типы деления эукариотической клетки»	2	
<b>Раздел 2. Биохимические основы наследственности</b>		<b>4</b>	
<b>Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>4</b>	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09
	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.		
	<b>В том числе практических занятий</b>	<b>4</b>	
	Практическое занятие № 3 «Биохимические основы наследственности. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации»	2	
	Практическое занятие № 4 «Генетический код и его свойства. Биосинтез белка»	2	
<b>Раздел 3. Закономерности наследования признаков</b>		<b>8</b>	
<b>Тема 3.1 Моногибридное и дигибридное скрещивание.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>8</b>	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05
	Моногибридное и дигибридное скрещивание, законы Г. Менделя. Типы наследования признаков у человека. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов.		

<b>Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.</b>	Хромосомная теория наследственности Т.Моргана. 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.		ОК 09 ПК 4.4.
	<b>В том числе теоретических занятий</b>	<b>2</b>	
	Теоретическое занятие № 2 «Типы и закономерности наследования признаков у человека. Генотип и фенотип»	2	
	<b>В том числе практических занятий</b>	<b>6</b>	
	Практическое занятие № 5 «Законы Менделя. Моногибридное и дигибридное скрещивание»	2	
	Практическое занятие № 6 «Наследование менделирующих признаков у человека. Сцепленное с полом наследование»	2	
	Практическое занятие № 7 «Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Резус-конфликт»	2	
<b>Раздел 4. Методы изучения наследственности человека</b>		<b>4</b>	
<b>Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>4</b>	ОК 01 ОК 02 ОК 03 ОК 4 ОК 05 ОК 09 ПК 4.1.
	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 для выявления наследственных заболеваний Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). популяционно-статистический метод.		

	<p>Методы пренатальной диагностики.  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»</p>		
	<b>В том числе практических занятий</b>	<b>4</b>	
	Практическое занятие № 8 «Методы изучения наследственности и изменчивости. Генеалогический метод изучения наследственности»	2	
	Практическое занятие № 9 «Цитогенетический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический методы изучения наследственности человека. Кариотипирование»	2	
<b>Раздел 5. Наследственность и среда</b>		<b>2</b>	
<b>Тема 5.1</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>2</b>	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 06 ОК 07
<b>Изменчивость и виды мутаций у организма.</b>	<p>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.</p>		
	<b>В том числе теоретических занятий</b>	<b>2</b>	
	Теоретическое занятие № 3 «Виды изменчивости. Мутагенез»	2	
<b>Раздел 6. Наследственность и патология</b>		<b>10</b>	
<b>Тема 6.1.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>6</b>	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 07 ОК 09 ПК 4.1
<b>Хромосомные болезни</b>	<p>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.</p>		

	<p>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.</p>		<p>ПК 4.4  ПК6.7</p>
	<b>В том числе теоретических занятий</b>	<b>2</b>	
	Теоретическое занятие № 4 «Наследственные болезни, их причины и классификация»	2	
	<b>В том числе практических занятий</b>	<b>4</b>	
	Практическое занятие № 10 «Наследственные болезни, их причины и классификация»	2	
	Практическое занятие № 11 «Хромосомные болезни».	2	
<b>Тема 6.2. Генные болезни Мульти- факториальные болезни.</b>	<p><b>Содержание учебного материала</b></p> <p>Определение и классификация генных болезней.  Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования.  Мультифакториальные болезни.  Генные болезни. Мультифакториальные болезни.  Нарушение обмена аминокислот: фенилкетонурия, альбинизм, алкаптонурия  Нарушение обмена углеводов: галактоземия, мукополисахаридозы.  Нарушение обмена липидов: сфинголипидозы и нарушения обмена липидов плазмы крови.</p>	<b>4</b>	<p>ОК 01  ОК 02  ОК 05  ОК 09  ПК4.1.  ПК4.4.  ПК6.7</p>

	Нарушение обмена стероидов: аденогенитальный 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.		
	<b>В том числе практических занятий</b>	<b>4</b>	
	Практическое занятие № 12 «Генные болезни.»	2	
	Практическое занятие № 13 «Мультифакториальные заболевания.»	2	
<b>Раздел 7.Медико-генетическое консультирование</b>		<b>2</b>	
<b>Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>2</b>	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.4 ПК6.7
	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		
	<b>В том числе практических занятий</b>	<b>2</b>	
	Практическое занятие № 14 «Медико-генетическое консультирование»	2	
<b>Промежуточная аттестация: Дифференцированный зачет</b>		<b>2</b>	
<b>Всего:</b>		<b>38</b>	

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

**3.1. Для реализации программы учебной дисциплины предусмотрены следующие специальные помещения:**

3.1. Для реализации программы учебной дисциплины предусмотрены следующие специальные помещения:

Кабинет «Генетики», оснащенный оборудованием:

1. Функциональная мебель для обеспечения посадочных мест по количеству обучающихся

2. Функциональная мебель для оборудования рабочего места преподавателя

3. Технические средства обучения:

- компьютер (ноутбук) с лицензионным программным обеспечением;
- оборудование для отображения графической информации и ее коллективного просмотра.

4. Медицинская мебель, оборудование и приборы:

- микроскоп с иммерсионной системой, демонстрационные микропрепараты;

- лабораторные шкафы

5. Изделия медицинского назначения:

- пробирки разные,
- чашки Петри
- мерная посуда
- контейнеры для дезинфицирующих средств разных объемов,
- мешки для сбора отходов класса А, Б, В;
- контейнеры для сбора отходов
- стерильные ёмкости-контейнеры для сбора лабораторных анализов,
- стерильная пробирка со средой одноразовая для забора биоматериала,
- шпатель медицинский одноразовый стерильный

- крафт-пакеты для стерилизации медицинского инструментария;
- иммерсионное масло

#### 6. Методические материалы:

- учебно-методический комплекс;
- контролирующие и обучающие программы;
- наглядные пособия: модели, таблицы, плакаты, схемы, компьютерные презентации, фильмы;
- медицинская документация (образцы бланков направлений на микробиологические исследования, регистрации результатов проведённых исследований и др.).

### **3.2. Информационное обеспечение реализации программы**

Для реализации программы библиотечный фонд образовательной организации имеет 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.

#### **Список литературы**

1. Бочков, Н. П. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 224 с.: ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-4857-1. - Текст: непосредственный
2. Васильева, Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: учебное пособие для СПО / Е. Е. Васильева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2023. — 92 с. — ISBN 978-5-507-45729-8. - Текст: непосредственный
3. Кургуз, Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для СПО / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 4-е изд.,

стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2023. — 176 с. — ISBN 978-5-507-45741-0. -  
Текст: непосредственный

Электронные издания:

1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика: учебник / под ред. Бочкова Н. П. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-5860-0. -  
Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL:  
<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html> (дата обращения:  
03.03.2023). - Режим доступа: по подписке.

2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 224 с.: ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-5481-7. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970454817.html> (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа: по подписке.

3. Русановский В. Основы генетики: учебник / Русановский В., В., Полякова Т., И., Сухов И. Б. — Москва: Русайнс, 2019. — 115 с. — ISBN 978-5-4365-3243-1. — URL: <https://book.ru/book/932133> (дата обращения: 03.03.2023). — Текст: электронный.

4. 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. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970451489.html> (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа: по подписке.

5. Васильева, Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: учебное пособие для спо / Е. Е. Васильева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2023. — 92 с. — ISBN 978-5-507-45729-8. — Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/282359> (дата обращения: 26.04.2023). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

6. Кургуз, Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для СПО / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2023. — 176 с. — ISBN 978-5-507-45741-0. — Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/282398> (дата обращения: 26.04.2023). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

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

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
<b>Перечень знаний, осваиваемых в рамках дисциплины</b>		
<p>перечень знаний, осваиваемых в рамках дисциплины:</p> <p>биохимические и цитологические основы наследственности; закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</p> <p>методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</p> <p>основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</p> <p>основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</p> <p>признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;</p> <p>цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию;</p> <p>- правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;</p>	<p>Демонстрируют решение заданий в тестовой форме.</p> <p>Демонстрируют знание терминов.</p> <p>Знают методы изучения генетики человека в норме и патологии.</p> <p>Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта.</p> <p>Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач.</p> <p>Проводят анкетирование и обработку данных о мерах профилактики населения хронических болезней.</p>	<p>оценка процента правильных ответов на тестовые задания</p> <p>оценка результатов индивидуального устного опроса</p> <p>оценка правильности изображения схем и заполнения таблиц</p> <p>оценка правильности решения ситуационных заданий</p> <p>оценка соответствия эталону решения ситуационных задач</p> <p>соответствие презентации критериям оценки</p> <p>оценка продуктивности работы на практических занятиях</p> <p>экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы</p>

<b>Перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины</b>		
<p>перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины</p> <p>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;</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>Демонстрируют практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм.</p> <p>Демонстрируют практические навыки при 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>	<p>оценка соответствия эталону решения ситуационных задач</p> <p>соответствие презентации критериям оценки</p> <p>оценка полноты и правильности схем и таблиц</p> <p>экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы</p> <p>оценка результатов выполнения практической работы</p> <p>оценка соответствия вопросов анкеты целям исследования</p> <p>контроль полноты заполнения портфолио достижений</p> <p>контроль правильности и полноты заполнения медицинской карты и дневника здоровья</p>

<p>проводить предварительную диагностику наследственных болезней; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</p>		
---	--	--