

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Павлов Валентин Николаевич

Должность: Ректор

Дата подписания: 10.05.2023 08:49

Уникальный программный ключ:

a562210a8a161d1bc9a34c4a0a3e820ac76b9d73665849e6d6db2e5a4e71d6ee

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ  
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Медицинский колледж

УТВЕРЖДАЮ

Проректор по учебной работе

Валишин Д.А.



2023 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**  
**«ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ**  
**ГЕНЕТИКИ»**

Уровень образования

Среднее профессиональное образование

Специальность

31.02.01 Лечебное дело

Квалификация

Фельдшер

Форма обучения

Очная


Для приема: 2023

Уфа – 2023

При разработке рабочей программы учебной дисциплины в основу положены:

- 1) ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело, утвержденный приказом Министерством просвещения Российской Федерации № 526 от « 4 » июля 2022 г;
- 2) Учебный план по специальности 31.02.01 Лечебное дело, утвержденный Ученым советом ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России от « 30 » 05 2023 г., протокол № 5;
- 3) приказ Министерства труда и социальной защиты РФ № 470н от «31» июля 2020 г. «Об утверждении профессионального стандарта «Фельдшер»».


Рабочая программа учебной дисциплины одобрена на заседании ЦМК ОГСЭ и ОП дисциплин « 24 » 04 2023 г., протокол № 8.

Председатель ЦМК  /Матюшина Ю.Е.

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена УМС медицинского колледжа от « 15 » 05 2023 , протокол № 9.

Председатель УМС

Медицинского колледжа

 Галейшина Т.З.

**Разработчики:**

Сафиуллина Л.Ф. преподаватель медицинского колледжа ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России

## *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 УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>10</b>
<b>4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>13</b>

# 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 ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики является обязательной частью общепрофессионального цикла основной образовательной программы в соответствии с 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
ОК01 ОК02 ОК04 ОК05 ОК06 ОК07 ОК09 ПК 2.1. ПК4.1 ПК4.4 ПК6.7 ЛР 1 ЛР 4 ЛР 7 ЛР 8 ЛР 9 ЛР 10 ЛР 12	<p><u>Уметь:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- 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;</li> <li>- 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;</li> <li>- проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</li> <li>- рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;</li> <li>- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</li> <li>- проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</li> <li>- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</li> </ul>	<p><u>Знать:</u></p> <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>- признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;</li> <li>- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</li> <li>- правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;</li> </ul>

## 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

## 2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем в часах
Объем образовательной программы учебной дисциплины	54
в т.ч. в форме практической подготовки	40
в т. ч.:	
теоретическое обучение	14
практические занятия	40
<i>Самостоятельная работа</i>	2
<b>Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета</b>	2



## 2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем, акад. ч / в том числе в форме практической подготовки, акад ч	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4
<b>Раздел 1. Цитологические основы наследственности</b>			
<b>Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>8</b>	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК05 ОК 07 ОК 09 ЛР 1 ЛР 7
	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. 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>В том числе практических занятий</b>	<b>6</b>	
	Практическое занятие № 1 Митоз, мейоз	<b>2</b>	

	Практическое занятие № 2 Структура, классификация и типы хромосом человека	2	
	Практическое занятие № 3 Структура половых клеток. Гаметогенез	2	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	0	
<b>Раздел 2.</b>			
<b>Биохимические основы наследственности</b>			
<b>Тема 2.1.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	8	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ЛР 4 ЛР 9
<b>Биохимические основы наследственности</b>	Нуклеиновые кислоты. История открытия, виды нуклеиновых кислот. ДНК, структура, функции, свойства. модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. Структура и функции РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке. Ген, структура и свойства. Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. Сравнение ДНК и РНК. Структура гена: интрон, экзон. Экспрессия генов. Механизм кодирования наследственной информации. Генетический код, его свойства. Этапы биосинтеза белка. Транскрипция. Трансляция		
	<b>В том числе практических занятий</b>	6	
	Практическое занятие № 4 Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации	2	
	Практическое занятие № 5 Генетический код, его свойства	2	
	Практическое занятие № 6 Принцип кодирования наследственной информации	2	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	0	
<b>Раздел 3.</b>			
<b>Закономерности наследования признаков</b>			
<b>Тема 3.1.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	8	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.4. ЛР 1 ЛР 7
<b>Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.</b>	Моногибридное и дигибридное скрещивание, законы Г. Менделя. Типы наследования признаков у человека. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Хромосомная теория наследственности Т.Моргана. Сцепленное с полом наследование. Наследование групп крови и резус-фактора. Хромосомная теория наследственности		
	<b>В том числе практических занятий</b>	6	
	Практическое занятие № 7 Моногибридное и дигибридное скрещивание	2	
	Практическое занятие № 8 Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование	2	
	Практическое занятие № 9 Наследование групп крови и резус-фактора	2	

	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	0		
<b>Раздел 4.</b>				
<b>Методы изучения наследственности человека</b>				
<b>Тема 4.1.</b> <b>Методы изучения наследственности человека</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	10	ОК 01 ОК 02 ОК 03 ОК 4 ОК 05 ОК 09 ПК 4.1. ЛР 8 ЛР 10	
	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. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод. Методы пренатальной диагностики			
	<b>В том числе практических занятий</b>	8		
	Практическое занятие № 10 Методы изучения наследственности человека	2		
	Практическое занятие № 11 Клинико-генеалогический метод	2		
	Практическое занятие № 12 Типы наследования заболеваний	2		
	Практическое занятие № 13 Составление родословных и их генетический анализ	2		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	0		
<b>Раздел 5.</b>				
<b>Наследственность и среда</b>				
<b>Тема 5.1</b> <b>Изменчивость и виды мутаций у организма</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	4	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 06 ОК 07 ЛР 7 ЛР 9	
	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			
	<b>В том числе практических занятий</b>	2		
	Практическое занятие № 14 Мутагенез и его виды	2		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	0		
<b>Раздел 6.</b>				
<b>Наследственность и патология</b>				
<b>Тема 6.1.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	10	ОК 01	



<b>Наследственные болезни</b>	Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни, общая характеристика. Количественные и структурные аномалии аутосом. 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 – клиника, цитогенетические варианты, диагностика, профилактика. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера). Определение и классификация генных болезней. Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования. Мультифакториальные болезни. Нарушение обмена аминокислот: фенилкетонурия, альбинизм, алкаптонурия. Нарушение обмена углеводов: галактоземия, мукополисахаридозы. Нарушение обмена липидов: сфинголипидозы и нарушения обмена липидов плазмы крови. Нарушение обмена стероидов: адреногенитальный синдром. Аномальные фенотипы и клинические проявления генных заболеваний по фотографиям больных		ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 07 ОК 09 ПК 4.1 ПК 4.4 ПК 6.7 ЛР 4 ЛР 10
	<b>В том числе практических занятий</b>	8	
	Практическое занятие № 15 Клинические синдромы при количественных и структурных аномалиях аутосом	2	
	Практическое занятие № 16 Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом	2	
	Практическое занятие № 17 Генные болезни	2	
	Практическое занятие № 18 Мультифакториальные болезни	2	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> Подготовка презентации «Сахарный диабет»	2	
<b>Раздел 7. Медико-генетическое консультирование</b>			
<b>Тема 7.1.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	4	ОК 01

<b>Медико-генетическое консультирование</b>	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		ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.4 ПК6.7
	<b>В том числе практических занятий</b>	2	ЛР 4
	Практическое занятие № 19 Медико-генетическое консультирование	2	ЛР 9
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	0	ЛР 12
<b>Промежуточная аттестация</b>		2	
<b>Всего</b>		54	

### 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Для реализации программы учебной дисциплины предусмотрено следующее специальное помещение:

Кабинет медико-биологических дисциплин, оснащённый

##### **оборудованием:**

-функциональная мебель для обеспечения посадочных мест по количеству обучающихся;

-функциональная мебель для оборудования рабочего места преподавателя;

- шкафы.

##### **техническими средствами обучения:**

- мультимедийные средства обучения, компьютерные презентации, фильмы, задания в тестовой форме и пособия на электронных носителях; микроскопы.

##### **методическими материалами:**

- учебно-методический комплекс;

- контролируемые и обучающие программы;

- наглядные пособия: модели, таблицы, плакаты, схемы, компьютерные презентации;

- наборы микропрепаратов;

#### 3.2. Информационное обеспечение реализации программы

##### 3.2.1. Основные печатные издания

1. Кургуз, Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для спо / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2022. — 176 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/187684>
2. Кургуз, Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 2-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2020. — 176 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: Режим доступа: ЭБС «Лань» <https://e.lanbook.com/book/143706>
3. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. — 3-е изд. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2020. — 319 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/164674>
4. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Э. Д. Рубан. - 2-е изд. - Ростов н/Д : Феникс, 2019. - 319 с.
5. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. - Текст : электронный // URL : Режим доступа: ЭБС «Консультант студента» <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970461815.html>

##### 3.2.2. Электронные издания

1. Электронно-библиотечная система «Консультант студента» [www.studmedlib.ru](http://www.studmedlib.ru)
2. Электронно-библиотечная система «Лань» <https://e.lanbook.com>

##### 3.2.3. Дополнительные источники

###### 3.2.3.1. Дополнительная литература

1. Васильева, Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по

решению задач : учебное пособие для спо / Е. Е. Васильева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2021. — 92 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: Режим доступа: ЭБС «Лань» <https://e.lanbook.com/book/160127>

### **3.2.3.2. Нормативные документы**

1. Паспорт национального проекта "Здравоохранение" (утв. президиумом Совета при Президенте РФ по стратегическому развитию и национальным проектам, протокол от 24.12.2018 N 16) <http://www.consultant.ru/law/hotdocs/57027.html/> © КонсультантПлюс, 1997-2019
2. Стратегия развития здравоохранения Российской Федерации на долгосрочный период 2015 – 2030 гг.
3. Федеральный проект "Борьба с сердечно-сосудистыми заболеваниями"
4. Федеральный проект "Борьба с онкологическими заболеваниями"



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

<i>Результаты обучения</i>	<i>Критерии оценки</i>	<i>Методы оценки</i>
<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;  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> <p><b>Уметь:</b>  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;  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;</p>	<p>Демонстрируют решение заданий в тестовой форме.  Демонстрируют знание терминов.  Знают методы изучения генетики человека в норме и патологии.  Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта.  Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач.  Проводят анкетирование и обработку данных о мерах профилактики населения хронических болезней.  Демонстрируют практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм.  Демонстрируют практические навыки при составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.  Ориентируются в формулировке терминов. Составляют план беседы и опроса пациентов с наследственной патологией.</p>	<p>Устный опрос.  Тестирование.  Терминологический диктант.  Презентация образовательного продукта.  Оценка алгоритма решения практикоориентированных задач.  Составление плана беседы.  Анкетирование и анализ данных.  Оценка практической работы.  Выполнение заданий в Рабочей тетради.</p>

<p>проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</p> <p>проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p> <p>проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</p>			
---	--	--	--