



Федеральное государственное бюджетное
образовательное учреждение высшего образования
**«Саратовский государственный медицинский
университет имени В. И. Разумовского»**
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Медицинский колледж

ПРИНЯТО

Методическим советом по СПО

Протокол № 3 от 22.05.2025 г.

Председатель



Л.М. Федорова

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА учебной дисциплины ОПЦ. 03 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

для специальности

31.02.01 «Лечебное дело»

форма обучения очная

ЦМК_ Общемедицинских дисциплин

г. Саратов 2025 год.

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) по специальности 31.02.01 «Лечебное дело»

Организация-разработчик: медицинский колледж СГМУ Разработчик:
Спирина Людмила Ивановна – преподаватель медицинского колледжа СГМУ

Согласовано:
Директор Научной медицинской библиотеки СГМУ Кузнецова И. И.

Рабочая программа рассмотрена и согласована на заседании методического совета по среднему профессиональному образованию от 25.05.2023 протокол № 3.
от 30.05.2024 г. Протокол № 3
от 22.05.2025 г. Протокол № 3

СОДЕРЖАНИЕ

- 1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**
- 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**
- 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**
- 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОПЦ.03 Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Учебная дисциплина ОПЦ.03 Генетика человека с основами медицинской генетики является обязательной частью общепрофессионального цикла программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии ОК и ПК:

ОК 01 Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам

ОК 02 Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации, и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности

ОК 04 Эффективно взаимодействовать и работать в коллективе и команде

ОК 05 Осуществлять устную и письменную коммуникацию на государственном языке Российской Федерации с учетом особенностей социального и культурного контекста

ОК 06 Проявлять гражданско-патриотическую позицию, демонстрировать осознанное поведение на основе традиционных российских духовно-нравственных ценностей, в том числе с учетом гармонизации межнациональных и межрелигиозных отношений, применять стандарты антикоррупционного поведения

ОК 07 Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях

ОК 09 Пользоваться профессиональной документацией на государственном и иностранном языках

ПК 2.1. Проводить обследование пациентов с целью диагностики наследственных заболеваний;

ПК 4.1. Участвовать в организации и проведении диспансеризации населения фельдшерского участка различных возрастных групп и с различными заболеваниями;

ПК 4.4. Организовывать здоровьесберегающую среду

ПК 6.7. Осуществлять защиту персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну.

ЛР 9 Сознательный ценностный образ жизни, здоровья и безопасности. Соблюдающий и пропагандирующий здоровый образ жизни (здоровое питание, соблюдение гигиены, режим занятий и отдыха, физическая активность), демонстрирующий стремление к физическому совершенствованию. Проявляющий сознательное и обоснованное неприятие вредных привычек и опасных склонностей (курение, употребление алкоголя, наркотиков, психоактивных веществ, азартных игр, любых форм зависимостей), деструктивного поведения в обществе.

ЛР 15 Соблюдающий врачебную тайну, принципы медицинской этики в работе с пациентами, их законными представителями и коллегами

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	<u>Уметь:</u> - проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по	<u>Знать:</u> - биохимические и цитологические основы наследственности; - закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;

ПК 2.1. ПК4.1 ПК4.4 ПК6.7 ЛР 9, ЛР 15	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; - составлять родословную и уметь ее анализировать; - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; -проводить предварительную диагностику наследственных болезней; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	- 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;
--	---	--

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	38
в т.ч. в форме практической подготовки	18
в т. ч.:	
теоретическое обучение	10
практические занятия	18
Самостоятельная работа	2
Консультация	2
Промежуточная аттестация (экзамен)	6

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4
Тема 1 Биохимические и цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала	6	
	Теоретическое занятие № 1 1. История развития генетики, основные достижения генетики. Задачи медицинской генетики. Внутриклеточные структуры – носители наследственной информации: ядро, митохондрии. Уровни организации генетического материала. Кариотип. Хромосомы: строение, классификация и типы хромосом человека. 2. Нуклеиновые кислоты. ДНК, строение, функции, свойства. Строение и функции РНК. Строение гена: интрон, экзон. Экспрессия генов. Генетический код, его свойства. 3. Способы деления эукариотических клеток: митоз, мейоз и амитоз. Гаметогенез: овогенез, сперматогенез.	2	ОК01 ОК02 ОК04 ОК05 ОК06 ОК07 ОК09 ПК 2.1. ПК4.1 ПК4.4
	В том числе практические занятия	4	ПК6.7
	Практическое занятие № 1 Биохимические основы наследственности. 1. Заполнение таблицы «Сравнительный анализ ДНК и РНК». 2. Работа с таблицей генетического кода по расшифровке кодонов ДНК и РНК 3. Решение молекулярных задач с использованием знаний о генетическом коде, принципе комплементарности, репликации, транскрипции, трансляции. - моделирующих принцип кодирования наследственной информации. - конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК, РНК. - Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям:	2	ЛР 9 ЛР 15
	Практическое занятие №2 Цитологические основы наследственности 1. Решение задач по определению особенностей хромосомного набора человека (количество, формы, размеры хромосом), 2. Сравнение кариограмм мужского кариотипа и женского: сходство, отличие, формулы, половые хромосомы. Изучение Денверской классификации хромосом и	2	

	кариограммы в норме 3. Изучение схемы «Митоз» Найти все фазы и нарисовать схему митоза, указывая поведение хромосом в каждой фазе 4. Заполнение таблицы сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации.		
Тема 2. Закономерности наследования признаков	Содержание учебного материала	6	
	Теоретическое занятие №2 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.	2	ОК01 ОК02 ОК04 ОК05 ОК06 ОК07
	В том числе практические занятия	4	ОК09
	Практическое занятие №3. Решение задач прогнозирование при А-Д , А-Р, Х-Р, Y - сцепленном типах наследования Решение задач для понимания механизмов возникновения наследственных патологий при моногибридном и дигибридном скрещивании.	2	ПК 2.1. ПК4.1 ПК4.4 ПК6.7
	Практическое занятие №4. Решение задач на наследование групп крови системы Rh, резус-конфликт, на наследование групп крови системы АВО, на наследование признаков при взаимодействии неаллельных генов	2	ЛР 9 ЛР 15
Тема 3. Методы изучения наследственности человека.	Содержание учебного материала	4	
	Теоретическое занятие №3 Клинико-генеалогический метод. Цитогенетический метод. Биохимический метод. Близнецовый метод. Методы пренатальной диагностики. Дерматоглифический метод Популяционно-статистический метод Методы генетики соматических клеток	2	ОК01 ОК02 ОК04 ОК05 ОК06 ОК07 ОК09 ПК 2.1. ПК4.1
	В том числе практические занятия		ПК4.4

	Практическое занятие № 5 Решение задач по составлению родословных и их генетический анализ: -Определение типа наследования заболевания. -Определение возможных генотипов членов рода. -Определение индекса наследования и уровень риска проявления патологии в роду. -Особенности родословных при разных типах наследования	2	ПК6.7 ЛР 9 ЛР 15
Тема 4 Виды изменчивости и мутации у человека. Хромосомные болезни.	Содержание учебного материала	6	
	Теоретическое занятие № 4 1. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость. Норма реакции. Фенокопии. Комбинативная изменчивость. Мутационная изменчивость. Классификация мутагенов. Классификации мутаций. 2. 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. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера).	2	OK01 OK02 OK04 OK05 OK06 OK07 OK09 ПК 2.1. ПК4.1 ПК4.4 ПК6.7 ЛР 9 ЛР 15
	В том числе практические занятия	4	
	Практическое занятие № 6 Виды изменчивости и мутации у человека. Изучение статистических закономерностей модификационной изменчивости. Решение задач -Составление вариационного ряда изменчивости признака и определение частоты встречаемости признака. -Построение вариационной кривой на графике. -Определение средней величины признака. Практическое применение в практике.	2	
	Практическое занятие № 7 Хромосомные болезни Анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями (трисомии по аутосомам, трисомии по половым хромосомам и моносомии) по плану. Анализ по фотографиям больных хромосомных заболеваний: исследование фенотипической картины и клинических проявлений хромосомных заболеваний. Заполнение таблицы зависимости количества X- и Y-хроматина от кариотипа	2	

	Решение задач по прогнозированию хромосомных болезней у человека		
Тема 5. Генные болезни. МФБ. Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала	6	
	Теоретическое занятие № 5 1. Определение и классификация генных болезней. Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования. Краткие симптомы генных болезней. 2. Мультифакториальные болезни. 3. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию Перспективное и ретроспективное консультирование. Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена.	2	OK01 OK02 OK04 OK05 OK06 OK07 OK09 ПК 2.1. ПК4.1
	В том числе практические занятия	4	ПК4.4
	Практическое занятие №8 Генные болезни. МФБ Решение задач, моделирующих наследование генных болезней. Определение рисков возникновения моногенных заболеваний Составление алгоритма скрининга на ФКУ. Знакомство с планшеткой и ее заполнение Расчет питания для ребенка с ФКУ. Решение ситуационных задач.	2	ПК6.7 ЛР 9 ЛР 15
	Практическое занятие №9. Медико-генетическое консультирование. Решение заданий, моделирующих вопросы медико-генетического консультирования. Проведение бесед по планированию семьи с учётом имеющейся наследственной патологии Составление алгоритма беседы по планированию семьи с учетом наследственной патологии, опроса пациентов с наследственной патологией Решение ситуационных задач.	2	
Самостоятельная работа: Подготовка к промежуточной аттестации		2	
Консультации		2	
Промежуточная аттестация Экзамен		6	
	Всего	38	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Для реализации программы учебной дисциплины должен быть оборудован кабинет медико-биологических дисциплин.

Оборудование учебного кабинета:

Наглядные средства обучения

1). Таблицы: -

Генетический код

Символы для составления родословных

Кариограммы в норме и патологии

2). Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями

3) *Технические средства обучения:*

1. Мультимедиа система (компьютер, телевизор)

2. Видеофильмы

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

3.2.1 Основные источники:

1. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6583-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL :

<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html>

2. Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина Генетика человека с основами медицинской генетики
Издательство ГЭОТАР-Медиа Тип издания учебник Год издания 2021

<https://www.studentlibrary.ru/ru/book/ISBN9785970461815.html?SSr=07E7050F2BBE5>

3. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова [и др.]. - 4-е изд. , перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - ISBN 978-5-9704-7058-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" - URL :

<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970470589.html>

4. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова [и др.]. - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-8117-2, DOI: 10.33029/9704-7058-9-GCM-2022-1-192. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. URL:

<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970481172.html>

5. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. - Ростов-на-Дону : Феникс, 2024. - 319 с. (Среднее медицинское образование) - ISBN 978-5-222-35268-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL :

<https://www.studentlibrary.ru/ru/book/ISBN9785222352687.html?SSr=07E805193E14D>

Дополнительные источники:

1. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учебник / Э. Д. Рубан. - 3-е изд., стер. - Ростов-на-Дону : Феникс, 2020

2. Тимолянова Е.К. «Медицинская генетика» Ростов на Дону. Феникс. 2018

3. Васильева Е.К. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: Учебное пособие. – СПб.: Издательство «Лань», 2016

4. Медицинская генетика под ред. Бочкова Н.П. учебник М., Мастерство. 2014

5. Гайнутдинов, И. К. Медицинская генетика [Текст]: учеб. / И. К. Гайнутдинов, Э. Д. Рубан. – Ростов н/Д.: Феникс, 2016.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
Перечень знаний, осваиваемых в рамках дисциплины		
-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;	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 наследственных болезней.	оценка процента правильных ответов на тестовые задания оценка результатов индивидуального устного опроса оценка правильности изображения схем и заполнения таблиц оценка правильности решения ситуационных заданий оценка соответствия эталону решения ситуационных задач соответствие презентации критериям оценки оценка продуктивности работы на практических занятиях экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы
Перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины		
-проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением 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	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.	оценка соответствия эталону решения ситуационных задач соответствие презентации критериям оценки оценка полноты и правильности схем и таблиц экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы оценка результатов выполнения практической работы оценка соответствия вопросов анкеты целям исследования

диагностику наследственных болезней; -рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией; - составлять родословную и уметь ее анализировать; -проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; -проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.		контроль полноты заполнения портфолио достижений контроль правильности и полноты заполнения медицинской карты и дневника здоровья
--	--	---