



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 30.05.2024 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 2024 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

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;

<p>ПК 2.1. ПК4.1 ПК4.4 ПК6.7 ЛР 9, ЛР 15</p>	<p>уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней;</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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. 	<ul style="list-style-type: none"> - 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		

	<p>кариограммы в норме</p> <p>3. Изучение схемы «Митоз» Найти все фазы и нарисовать схему митоза, указывая поведение хромосом в каждой фазе</p> <p>4. Заполнение таблицы сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации.</p>		
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

	<p>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</p>	2	ПК6.7 ЛР 9 ЛР 15
<p>Тема 4 Виды изменчивости и мутации у человека. Хромосомные болезни.</p>	<p>Содержание учебного материала</p>	6	
	<p>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).</p>	2	ОК01 ОК02 ОК04 ОК05 ОК06 ОК07 ОК09 ПК 2.1. ПК4.1 ПК4.4 ПК6.7 ЛР 9 ЛР 15
	<p>В том числе практические занятия</p>	4	
	<p>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.</p>	2	
<p>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</p>	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		
<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>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.</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>
Перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины		
<p>-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;</p> <p>-формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни,</p> <p>- информировать о программах и способах отказа от вредных привычек;</p> <p>-проводить предварительную</p>	<p>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>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>диагностику наследственных болезней;</p> <ul style="list-style-type: none">-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.		<p>контроль полноты заполнения портфолио достижений</p> <p>контроль правильности и полноты заполнения медицинской карты и дневника здоровья</p>
--	--	---