



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. 04 «Генетика человека с основами** **медицинской генетики»**

для специальности

31.02.03 Лабораторная диагностика

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 31.02.03 Лабораторная диагностика

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 2024г. 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 «ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Учебная дисциплина ОПЦ.04 «Генетика с основами медицинской генетики» является обязательной частью общепрофессионального цикла примерной основной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии

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

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

ОК 03 Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по правовой и финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях

ПК 1.4. Вести медицинскую документацию при выполнении лабораторных исследований с учетом профиля лаборатории

1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК, ЛР	Умения	Знания
ОК 01. ОК 02. ОК 03. ПК 1.4	<ul style="list-style-type: none">- проводить предварительную диагностику наследственных болезней- рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;- составлять родословную и уметь ее анализировать;	<ul style="list-style-type: none">- 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 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.:	
теоретические занятия	18
практические занятия	16
<i>самостоятельная работа (подготовка к промежуточной аттестации)</i>	2
промежуточная аттестация (дифференцированный зачет)	2

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 основы наследственности	Содержание учебного материала	4	
	Теоретическое занятие № 1 . История развития генетики, основные достижения генетики. Задачи медицинской генетики. .2. Нуклеиновые кислоты. ДНК, РНК: строение, функции, свойства. 3. Комплементарность, репликация, транскрипция, трансляция. 4 Строение гена: интрон, экзон. Экспрессия генов. 5 Генетический код, его свойства	2	ОК 01. ОК 02. ОК 03. ПК 1.4
	В том числе практические занятия		
	Практическое занятие № 1 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	
Тема № 2 Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала	4	ОК 01.
	Теоретическое занятие №2 1.Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки. 2. Общий план строения эукариотической клетки. 3.Наследственный аппарат клетки. Уровни организации генетического материала. Хромосомный набор клетки. Кариотип. Хромосомы: строение, классификация и типы хромосом человека. 4.Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип».	2	ОК 02. ОК 03. ПК 1.4

	5. Жизненный цикл клетки. Способы деления эукариотических клеток: митоз, мейоз и амитоз. 6. Гаметогенез (овогенез, сперматогенез).		
	В том числе практические занятия		
	Практическое занятие № 2 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 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.	2	
Тема 3. Закономерности наследования признаков	Содержание учебного материала	4	
	Теоретическое занятие №3 1 Моногибридное и дигибридное скрещивание, законы Г. Менделя. Генотип и фенотип 2 Типы наследования признаков у человека. Сцепленное с полом наследование. 3 Взаимодействие аллельных и неаллельных генов, полное и неполное доминирование 4 Хромосомная теория наследственности Т.Моргана. 5 Пенетрантность и экспрессивность генов у человека	2	ОК 01. ОК 02. ОК 03. ПК 1.4
	В том числе практические занятия		
	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	
Тема 4. Методы изучения наследственности человека.	Содержание учебного материала	6	
	Теоретическое занятие №4 1 Антропогенетика ее особенности. 2 Клинико-генеалогический метод. Этапы, особенности 3 Биохимический метод. 4 Близнецовый метод.	2	ОК 01. ОК 02. ОК 03. ПК 1.4
	Теоретическое занятие № 5.	2	

	<p>1. Цитогенетический метод. 2. Методы пренатальной диагностики. 3. Дерматоглифический метод 4. Популяционно-статистический метод 5. Методы генетики соматических клеток</p>			
	В том числе практические занятия			
	<p>Практическое занятие № 4 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		
Тема 5 Виды изменчивости и мутации у человека.	Содержание учебного материала	4		
	<p>Теоретическое занятие № 6 1. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. 2. Классификация форм изменчивости. 3. Ненаследственная изменчивость. Норма реакции. Фенокопии. 4. Комбинативная изменчивость. 5. Мутационная изменчивость. Классификация мутагенов. Классификации мутаций.</p>	2	ОК 01. ОК 02. ОК 03. ПК 1.4	
	В том числе практические занятия			
	<p>Практическое занятие № 5 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.</p>	2		
Тема № 7 Хромосомные болезни	Содержание учебного материала	4	ОК 01.	
	<p>Теоретическое занятие №7 1. Наследственные болезни и их классификация. 1. Хромосомные болезни, общая характеристика.</p>	2	ОК 02. ОК 03. ПК 1.4	

	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).		
	В том числе практические занятия		
	Практическое занятие № 6 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 Решение задач по прогнозированию хромосомных болезней у человека	2	
Тема 8. Генные болезни. МФБ.	Содержание учебного материала	4	
	Теоретическое занятие № 8 1. Определение и классификация генных болезней. Доминантный и рецессивный характер наследования. 2 Причины моногенных заболеваний. 3 Краткие симптомы генных болезней. 4. Мультифакториальные болезни. Классификация.	2	ОК 01. ОК 02. ОК 03. ПК 1.4
	В том числе практические занятия		
	Практическое занятие №7 Решение задач, моделирующих наследование генных болезней. Составление алгоритма скрининга на ФКУ. Знакомство с планшеткой и ее заполнение Расчет питания для ребенка с ФКУ. Решение ситуационных задач	2	
Тема № 9	Содержание учебного материала	4	

Медико-генетическое консультирование	Теоретическое занятие № 9 1 Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию 2 Перспективное и ретроспективное консультирование. 3 Скрининг, задачи, свойства скрининга. Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Неонатальный скрининг	2	ОК 01. ОК 02. ОК 03. ПК 1.4
	В том числе практические занятия	2	
	Практическое занятие №8 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.		
Самостоятельная работа:	Подготовка к промежуточной аттестации	2	
Промежуточная аттестация	Дифференцированный зачет	2	
	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" : [сайт]. - 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>

3.2.2 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

<i>Результаты обучения</i>	<i>Критерии оценки</i>	<i>Методы оценки</i>
<p>Знания:</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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 	<ul style="list-style-type: none"> - полное раскрытие понятий и точность употребления научных терминов, применяемых в генетике; - демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний 	<p>Тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач дифференцированный зачет</p>
<p>Умения:</p> <ul style="list-style-type: none"> -- проводить предварительную диагностику наследственных болезней. -рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией; - составлять родословную и уметь ее анализировать; 	<ul style="list-style-type: none"> - демонстрация способности прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стандартных символов; - проведение опроса и консультирования пациентов в соответствии с принятыми правилами 	<p>Экспертная оценка выполнения практических заданий</p>