

Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение
«Троицкий медицинский колледж»

УТВЕРЖДАЮ
Директор ГБПОУ
«Троицкий медицинский колледж»
Н.В. Строчкова
_____ 2023 года



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ПБ Профессиональный блок
ОПЦ.00 Общепрофессиональный цикл
ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики

специальность 31.02.01 Лечебное дело
программа подготовки специалистов среднего звена
среднего профессионального образования углубленной подготовки

г. Троицк, 2023 г.

Рабочая программа учебной дисциплины Генетика с основами медицинской генетики составлена с учётом требований:

- Федерального государственного образовательного стандарта по специальности среднего профессионального образования 31.02.01 Лечебное дело;

- Примерной программы учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» для профессиональных образовательных организаций;

- Программы воспитания ГБПОУ «Троицкий медицинский колледж».

Составитель: Кочеткова Ольга Викторовна, преподаватель высшей квалификационной категории

СОДЕРЖАНИЕ

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	12
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	14

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

1.1. Место дисциплины в структуре профессиональной образовательной программы СПО

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 учебной дисциплины

1.2.1. Цель дисциплины

Основной целью изучения дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики является формирование у студентов системы общепрофессиональных компетенций для подготовки специалиста, обладающего системными знаниями об основах наследственности и изменчивости организмов для формирования целостного восприятия организма человека в его динамической взаимосвязи с окружающей средой на основных этапах его развития; о последних достижениях медицинской генетики, а также использования полученных знаний в практической и/или научной деятельности.

1.2.2. Планируемые результаты освоения учебной дисциплины в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело

В рамках программы учебной дисциплины обучающиеся должны освоить основные 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. ПК 4.1. ПК 4.4. ПК 6.7.	<ul style="list-style-type: none"> - 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; - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии. 	<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; - 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	46
в том числе:	
теоретическое обучение	18
практические занятия	26
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 и личностных результатов, формирующую которых способствует элемент программы
1	2	3	4
РАЗДЕЛ 1. ЦИТОЛОГИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ			
Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности	<p>Содержание учебного материала</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. 2. История развития медицинской генетики, основные достижения и проблемы генетики. 3. Задачи и основные принципы медицинской генетики. 4. Уровни организации генетического материала. 5. Кариотип. Хромосомы: строение, классификация и типы хромосом человека. <p>Практическое занятие №1</p> <p>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.</p>	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 07 ОК 09
РАЗДЕЛ 2. БИОХИМИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ			
Тема 2.1.	<p>Практическое занятие №2</p> <p>Способы деления эукариотических клеток: митоз, мейоз и амитоз. Сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации. Гаметогенез: овогенез, сперматогенез. Строение половых клеток.</p>	2	
РАЗДЕЛ 2. БИОХИМИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ			
Тема 2.1.	Содержание учебного материала	6	

<p>Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.</p>	<p>1. Нуклеиновые кислоты. История открытия, виды нуклеиновых кислот. 2. ДНК, строение, функции, свойства. Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. 3. Строение и функции РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке. 4. Ген, строение и свойства. 5. Генетический код, его свойства.</p> <p>Практическое занятие №3 Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. Сравнение ДНК и РНК. Строение гена: интрон, экзон. Экспрессия генов. Механизм кодирования наследственной информации.</p> <p>Практическое занятие №4 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.</p>	2	<p>ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09</p>
<p>РАЗДЕЛ 3. ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИЗНАКОВ</p>			
<p>Тема 3.1. Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов.</p>	<p>Содержание учебного материала 1. Моногибридное скрещивание, 1 и 2 законы Г. Менделя. 2. Дигибридное скрещивание, 3 закон Г. Менделя. 3. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов.</p> <p>Практическое занятие №5 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.</p>	2	<p>ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.4.</p>
<p>Тема 3.2. Сцепленное с полом наследование.</p>	<p>Содержание учебного материала 1. Хромосомная теория наследственности Т.Моргана. 2. Сцепленное с полом наследование. 3. Типы наследования признаков у человека.</p> <p>Практическое занятие №6 Законы сцепленного наследования. Наследование, сцепленное с полом. Решение задач, моделирующих сцепленное с полом наследование.</p>	2	
<p>РАЗДЕЛ 4. МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ ЧЕЛОВЕКА</p>			
<p>Тема 4.1.</p>	<p>Содержание учебного материала</p>	6	

Методы изучения наследственности человека.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Клинико-генеалогический метод. Области применения клинико-генеалогического метода. 2. Цитогенетический метод. 3. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. 4. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. 5. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). 6. Популяционно-статистический метод. 7. Методы пренатальной диагностики. 	2	ОК 01 ОК 02 ОК 03 ОК 4 ОК 05 ОК 09 ПК 4.1.
Практическое занятие №7	Изучение методов с целью проведения бесед по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии. Сравнительный анализ методов изучения наследственности человека.	2	
Практическое занятие №8	Клинико-генеалогический метод, его применение для выявления наследственных заболеваний. 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.	2	
РАЗДЕЛ 5. НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ И СРЕДА		2	
Тема 5.1. Изменчивость и виды мутаций у организма.	<p>Содержание учебного материала</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. 2. Классификация форм изменчивости. 3. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. 4. Мутационная изменчивость. Мутации. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды. Классификации мутаций: по месту возникновения, по действию на организм, по изменению наследственного материала. 5. Комбинативная изменчивость. 	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 06 ОК 07
РАЗДЕЛ 6. НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ И ПАТОЛОГИЯ		12	
Тема 6.1.	Содержание учебного материала		

Хромосомные болезни	1. Наследственные болезни и их классификация. 2. Хромосомные болезни, общая характеристика. 3. Количественные и структурные аномалии аутосом. Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау – клиника, цитогенетические варианты, диагностика, профилактика. 4. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера).	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 07 ОК 09 ПК 4.1. ПК 4.4. ПК 6.7.
	Практическое занятие №9 Механизм образования хромосомных болезней. Современная дорожная 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: трисомии и моносомии аутосом.	2	
	Практическое занятие №10 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.	2	
Тема 6.2. Генные болезни. Мультифакториальные болезни.	Содержание учебного материала	2	
	1. Определение и классификация генных болезней. 2. Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования. 3. Мультифакториальные болезни.		ОК 01 ОК 02 ОК 05 ОК 09 ПК 4.1. ПК 4.4. ПК 6.7.
	Практическое занятие №11 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.	2	
РАЗДЕЛ 7. МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ	Практическое занятие №12 Решение практикоориентированных задач, моделирующих наследование генных болезней. Определение рисков возникновения моногенных заболеваний. Мультифакториальные болезни.	2	
		6	

Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.4. ПК 6.7.
	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.		
	Практическое занятие №13	2	
	Медико-генетическое консультирование. 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		
Всего в т.ч.	Дифференцированный зачёт	2	
		46	
теоретическое обучение		18	
практические занятия		26	
промежуточная аттестация (дифференцированный зачет)		2	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Кабинет «Генетика человека с основами медицинской генетики», оснащенный оборудованием:

- рабочее место преподавателя;
- посадочные места по количеству обучающихся;
- доска классная;
- стенд информационный;
- учебно-наглядные пособия;
- набор таблиц по генетике;
- набор фото больных с наследственными заболеваниями;
- родословные схемы;
- техническими средствами обучения: телевизор.

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

3.2.1. Основные печатные издания:

Бочков, Н. П. Медицинская генетика: учеб. для мед. училищ и колледжей /под ред. Н. П. Бочкова – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023 – 224 с. ISBN 978-5-9704-3652-3

3.2.2. Основные электронные издания:

1. Бочков, Н. П. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 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>

2. 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. - ISBN 978-5-9704-6181-5. - Текст: электронный // ЭБС «Консультант студента»: [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.html>

3.2.3. Дополнительные источники:

Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/ Э.Д.Рубан – Ростов-на-Дону, Феникс, 2023. – 319 с. – (Среднее медицинское образование) – ISBN 978-5-222-30680-2.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
<p><u>Перечень знаний, осваиваемых в рамках дисциплины:</u></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; - признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями; - цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию; - правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования. 	<ul style="list-style-type: none"> - 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. 	<ul style="list-style-type: none"> - 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.
<p><u>Перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины</u></p> <ul style="list-style-type: none"> - 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; 	<ul style="list-style-type: none"> - 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 	<ul style="list-style-type: none"> - 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; - контроль полноты заполнения портфолио

<ul style="list-style-type: none">- 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.	патологией.	достижений; - контроль правильности и полноты заполнения медицинской карты и дневника здоровья.
---	-------------	--

ПОЯСНЕНИЕ

Образовательная программа среднего профессионального образования ежегодно обновляется образовательной организацией с учетом развития науки, техники, культуры, экономики, технологий и социальной сферы (согласно п.17, Приказ Минпросвещения РФ от 24.08.2022 N 762 «Порядок организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам среднего профессионального образования»).

ОФОРМЛЕНИЕ ЛИСТА ДОПОЛНЕНИЙ И ИЗМЕНЕНИЙ, ВНЕСЕННЫХ В РАБОЧУЮ ПРОГРАММУ

Лист изменений и дополнений заполняется тогда, когда необходимо внести изменения в рабочую программу.

Изменения в рабочую программу вносятся в случаях:

- изменения ФГОС или других нормативных документов, в том числе внутриколледжных;
- изменения требований работодателей к выпускникам;

Все изменения вносятся в печатные экземпляры и электронные версии преподавателем.

Ответственность за актуализацию рабочих программ возлагается на преподавателя.

Решение о внесении изменений в рабочую программу принимается на заседании ЦМК при утверждении РП и КТП.

Ответственность за организацию работы по актуализации рабочих программ несет председатель ЦМК.

Изменения фиксируются (оформляются) на Листе внесения изменений и дополнений.