

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**

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

## **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"> <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 беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</li> </ul>	<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

<b>Вид учебной работы</b>	<b>Объем в часах</b>
<b>Объем образовательной программы учебной дисциплины</b>	<b>46</b>
в том числе:	
теоретическое обучение	18
практические занятия	26
<b>Промежуточная аттестация (дифференцированный зачет)</b>	<b>2</b>

## 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
<b>РАЗДЕЛ 1. ЦИТОЛОГИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ</b> <b>Тема 1.1.</b> <b>Введение.</b> <b>Цитологические основы наследственности</b>	<b>Содержание учебного материала</b> 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. <b>Практическое занятие №1</b> 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. <b>Практическое занятие №2</b> Способы деления эукариотических клеток: митоз, мейоз и амитоз. Сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации. Гаметогенез: овогенез, сперматогенез. Строение половых клеток.	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 07 ОК 09
<b>РАЗДЕЛ 2. БИОХИМИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ</b> <b>Тема 2.1.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	6	

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



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

<b>Хромосомные болезни</b>	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.
	<b>Практическое занятие №9</b> 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	
	<b>Практическое занятие №10</b> 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	
<b>Тема 6.2. Генные болезни. Мультифакториальные болезни.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	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.
	<b>Практическое занятие №11</b> 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	
<b>РАЗДЕЛ 7. МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ</b>	<b>Практическое занятие №12</b> Решение практикоориентированных задач, моделирующих наследование генных болезней. Определение рисков возникновения моногенных заболеваний. Мультифакториальные болезни.	2	
		<b>6</b>	

<b>Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	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.		
	<b>Практическое занятие №13</b>	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		
<b>Всего в т.ч.</b>	<b>Дифференцированный зачёт</b>	2	
теоретическое обучение		<b>46</b>	
практические занятия		18	
промежуточная аттестация (дифференцированный зачет)		26	
		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"> <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>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- демонстрируют решение заданий в тестовой форме;</li> <li>- демонстрируют знание терминов;</li> <li>- знают методы изучения генетики человека в норме и патологии;</li> <li>- умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта;</li> <li>- логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач;</li> <li>- проводят анкетирование и обработку данных о мерах профилактики населения хронических болезней.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- оценка процента правильных ответов на тестовые задания;</li> <li>- оценка результатов индивидуального устного опроса;</li> <li>- оценка правильности изображения схем и заполнения таблиц;</li> <li>- оценка правильности решения ситуационных заданий;</li> <li>- оценка соответствия эталону решения ситуационных задач;</li> <li>- соответствие презентации критериям оценки;</li> <li>- оценка продуктивности работы на практических занятиях;</li> <li>- экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы.</li> </ul>
<p><u>Перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины</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> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- демонстрируют практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм;</li> <li>- демонстрируют практические навыки при составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;</li> <li>- ориентируются в формулировке терминов;</li> <li>- составляют план беседы и опроса пациентов с наследственной</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- оценка соответствия эталону решения ситуационных задач;</li> <li>- соответствие презентации критериям оценки;</li> <li>- оценка полноты и правильности схем и таблиц;</li> <li>- экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы;</li> <li>- оценка результатов выполнения практической работы;</li> <li>- оценка соответствия вопросов анкеты целям исследования;</li> <li>- контроль полноты заполнения портфолио</li> </ul>

<ul style="list-style-type: none"><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>	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.