

Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение
«Магнитогорский медицинский колледж имени П.Ф. Надеждина»

УТВЕРЖДАЮ:

Директор ГБПОУ

«ММК им. П.Ф. Надеждина»

Ю.Н. Бойченко

«27» февраля 2025 года



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

«ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

Специальность 31.02.01. Лечебное дело

2025 год

СОДЕРЖАНИЕ

СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ

1. Общая характеристика

1.1. Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы

1.2. Планируемые результаты освоения дисциплины

2. Структура и содержание ДИСЦИПЛИНЫ 4

2.1. Трудоемкость освоения дисциплины .

2.2. Содержание дисциплины..... 4

2.3. Курсовой проект (работа) 4

3. Условия реализации ДИСЦИПЛИНЫ 11

3.1. Материально-техническое обеспечение .

3.2. Учебно-методическое обеспечение

4. Контроль и оценка результатов освоения ДИСЦИПЛИНЫ.

1.ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

«ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики»

1.1. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

Цель дисциплины «ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики»: знать наследственность, факторы риска развития заболеваний, геном человека.

Дисциплина «ОП. 03 Генетика человека с основами медицинской генетики» включена в обязательную часть общепрофессионального цикла образовательной программы.

1.2. Планируемые результаты освоения дисциплины

Результаты освоения дисциплины соотносятся с планируемыми результатами освоения образовательной программы, представленными в матрице компетенций выпускника (п. 4.3ОПОП-П).

В результате освоения дисциплины обучающийся должен¹:

Код ОК, ПК	Уметь	Знать	Владеть навыками
ОК 01	владеть актуальными методами работы в профессиональной и смежных сферах	методы работы в профессиональной и смежных сферах	-
ОК 02	выделять наиболее значимое в перечне информации, структурировать получаемую информацию, оформлять результаты поиска	приемы структурирования информации	-
ОК 04	организовывать работу коллектива и команды, взаимодействовать с коллегами, руководством, клиентами в ходе профессиональной деятельности	психологические основы деятельности коллектива, психологические особенности личности	-
ОК 05	грамотно излагать свои мысли и оформлять документы по профессиональной	правила оформления документов	-

	тематике на государственном языке		
ОК 06	проявлять гражданско-патриотическую позицию, демонстрировать осознанное поведение	сущность гражданско-патриотической позиции, традиционных общечеловеческих ценностей, в том числе с учетом гармонизации межнациональных и межрелигиозных отношений	-
ОК 07	соблюдать нормы экологической безопасности, определять направления ресурсосбережения в рамках профессиональной деятельности по специальности	правила экологической безопасности при ведении профессиональной деятельности, основные ресурсы, задействованные в профессиональной деятельности	-
ОК 09	понимать общий смысл четко произнесенных высказываний на известные темы (профессиональные и бытовые), понимать тексты на базовые профессиональные темы	правила построения простых и сложных предложений на профессиональные темы	
ПК 2.1.	осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания у пациентов (их законных представителей);	клиническое значение и методику сбора жалоб и анамнеза у пациентов или их законных представителей; закономерности функционирования здорового организма человека с учетом возрастных особенностей и механизмы обеспечения здоровья с позиции теории функциональных систем; особенности регуляции функциональных систем организма человека при патологических процессах;	ведения амбулаторного приема и посещение пациентов на дому; сбора жалоб, анамнеза заболевания и анамнеза жизни у пациентов (их законных представителей);
ПК 4.1	проводить учет населения, прикрепленного к фельдшерскому	нормативно-правовые документы, регламентирующие порядок проведения	выполнения работы по организации и проведению профилактических

	участку; проводить санитарно-просветительную работу на уровне семьи, организованного коллектива о целях и задачах, объеме и порядке прохождения диспансеризации, профилактического медицинского осмотра, в том числе несовершеннолетних в образовательных организациях;	профилактических и иных медицинских осмотров, диспансеризации различных возрастных групп населения; виды медицинских осмотров, правила проведения медицинских осмотров с учетом возрастных особенностей в соответствии с нормативными правовыми актами;	медицинских осмотров, диспансеризации населения, прикрепленного к фельдшерскому участку;
ПК 4.4	организовывать и проводить санитарно-противоэпидемические (профилактические) и ограничительные (карантинные) мероприятия при выявлении инфекционных заболеваний во взаимодействии с врачом-эпидемиологом;	правила и порядок санитарно-противоэпидемических, профилактических мероприятий в целях предупреждения возникновения и распространения инфекционных заболеваний в соответствии с нормативными актами;	соблюдения санитарно-эпидемиологических правил и нормативов медицинской организации по профилактике инфекций, связанных с оказанием медицинской помощи;
ПК 6.7	использовать в работе персональные данные пациентов и сведениями, составляющие врачебную тайну. использовать в работе персональные данные пациентов и сведениями, составляющие врачебную тайну.	основы законодательства Российской Федерации о защите персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну.	использования в работе персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну.

1.3 Обоснование часов вариативной части

№№ п/п	Дополнительные знания, умения, навыки (если указаны ПК)	№, наименование темы	Объем часов	Обоснование включения в рабочую программу
-----------	---	----------------------	-------------	---

	-			
--	---	--	--	--

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Трудоемкость освоения дисциплины

Наименование составных частей дисциплины	Объем в часах	В т.ч. в форме практ. подготовки
Учебные занятия ²	32	34
<i>Курсовая работа (проект)</i>	-	-
Самостоятельная работа	2	2
Промежуточная аттестация в <i>форме (диф.зачет 1 сем)</i>	2	-
Всего	36	36

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем, ак. ч. / в том числе в форме практической подготовки, ак. ч.	Коды компетенций и личностных результатов ³ , формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4
Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности		8	
Тема 1.1. Введение. Цитологические и биохимические основы наследственности . Нуклеиновые кислоты	Содержание учебного материала	2	ОК 01 ОК 02 ПК 2.1 ПК 2.2 ПК 2.4 ПК 3.2
	Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. История развития медицинской генетики, основные достижения и проблемы генетики. Задачи и основные принципы медицинской генетики. Уровни организации генетического материала. Кариотип. Хромосомы: строение, классификация и типы хромосом человека.		
	Практическое занятие	6	

Генетический код.	Практическое занятие №1 Цитологические основы наследственности. 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. 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	
	Практическое занятие №2 Биохимические основы наследственности. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства.	2	
	Практическое занятие №3 Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код. Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. Сравнение ДНК и РНК. Строение гена: интрон, экзон. Экспрессия генов. Механизм кодирования наследственной информации. Генетический код, его свойства. Работа с таблицей генетического кода. Этапы биосинтеза белка. Транскрипция. Трансляция.	2	
Раздел 2. Закономерности наследования признаков		8	ОК 01 ОК 02 ПК 2.1 ПК 2.2 ПК 2.4 ПК 3.2
Тема 2.1 Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с	Содержание учебного материала	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.		
	Практическое занятие	4	

полом наследование.	Практическое занятие №4 Моно-гибридное и дигибридное скрещивание. 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. Законы сцепленного наследования. Хромосомной теории наследственности. Наследование, сцепленное с полом.	2	
	Практическое занятие №5. Закономерности наследования признаков. Взаимодействие между генами. Формы взаимодействия генов. Сцепленное наследование. Генетика пола.	2	
	Самостоятельная работа 1: Анализ задач, моделирующих моно-дигибридное скрещивание, наследование групп крови, резус-фактора, сцепленное наследование.	2	
Раздел 3.Наследственность и среда. Методы изучения наследственности человека		6	ОК 01 ОК 02 ПК 2.1 ПК 2.2 ПК 2.4 ПК 3.2
Тема 3.1.	Содержание учебного материала	2	
Наследственность.	Цитогенетический метод. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Клинико-генеалогический метод. Области применения клинико-генеалогического метода. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). популяционно-статистический метод. Методы пренатальной диагностики. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Классификация форм изменчивости.		
Методы изучения наследственности человека. Виды изменчивости	Практическое занятие	4	

	Практическое занятие №6 Методы изучения наследственности человека. Изучение методов с целью проведения бесед по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии: Клинико-генеалогического метода, 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	
	Практическое занятие №7 Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо – и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии.	2	
Раздел 4. Наследственность и патология. Медико-генетическое консультирование		14	ОК 01 ОК 02 ПК 2.1 ПК 2.2 ПК 2.4 ПК 3.2
Тема 4.1. Хромосомные болезни и Генные болезни. Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала	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). Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.		
	Практическое занятие	12	

	Практическое занятие №8 Хромосомные болезни. Механизм образования хромосомных болезней. Современная дородовая 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: а) трисомии и моносомии аутосом. Изучение наследственной патологии: синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера и др. Аномальные фенотипы и клинические проявления хромосомных заболеваний по фотографиям больных.	2	
	Практическое занятие №9 Наследственные и врожденные заболевания человека. Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом	2	
	Практическое занятие №10 Генные болезни. Мультифакториальные болезни. 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.	2	
	Практическое занятие №11 Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Аномальные фенотипы и клинические проявления генных заболеваний по фотографиям больных. Решение практикоориентированных задач, моделирующих наследование генных болезней. Определение рисков возникновения моногенных заболеваний. Мультифакториальные болезни.	2	

	Практическое занятие №12. 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	2	
	Дифференцированный зачёт	2	
	Всего	36	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Для реализации программы учебной дисциплины должно быть предусмотрено следующее специальное помещение:

Кабинет медико-биологических дисциплин, оснащенный в соответствии с п. 6.1.2.1 примерной образовательной программы по специальности 31.02.01 Лечебное дело

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

3.2.1 Основные печатные издания

1. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-4857-1..

3.2.2. Основные электронные издания

1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / под ред. Бочкова Н. П. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-5860-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html> (дата обращения: 03.05.2024). - Режим доступа : по подписке.
2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 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> (дата обращения: 03.05.2024). - Режим доступа : по подписке.
3. Русановский В. Основы генетики : учебник / Русановский В., В., Полякова Т., И., Сухов И. Б. — Москва :Русайнс, 2021. — 115 с. — ISBN 978-5-4365-3243-1. — URL: <https://book.ru/book/932133> (дата обращения: 03.05.2024). — Текст : электронный.
4. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Хандогина Е. К. , Терехова И. Д. , Жилина С. С. , Майорова М. Е. , Шахтарин В. В. , Хандогина А. В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-5148-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970451489.html> (дата обращения: 03.05.2024). - Режим доступа : по подписке.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
Перечень знаний, осваиваемых в рамках дисциплины		
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; - правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;	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.	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		
перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности,	Демонстрируют практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм. Демонстрируют практические навыки при составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся	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

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 предварительную диагностику наследственных болезней; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	наследственной патологии. Ориентируются в формулировке терминов. Составляют план беседы и опроса пациентов с наследственной патологией.	выполнения практической работы оценка соответствия вопросов анкеты целям исследования контроль полноты заполнения портфолио достижений контроль правильности и полноты заполнения медицинской карты и дневника здоровья
---	--	---