

СМОЛЕНСКОЕ ОБЛАСТНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ  
ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ

«Вяземский медицинский колледж имени Е.О.Мухина»

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА**

**ОП 03 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА  
С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

Специальность 31.02.01 Лечебное дело

2024 г

«Утверждаю»  
Директор СОГБПОУ  
«Вяземский медицинский колледж  
имени Е.О. Мухина»

\_\_\_\_\_ Т.Н. Анискевич  
«\_\_\_\_» \_\_\_\_\_ 2024 г

Автор:

Дубовикова З.И. – преподаватель генетики СОГБПОУ «Вяземский  
медицинский колледж имени Е.О. Мухина»

Внутренний рецензент:

Махмудова А.Ш. – заместитель директора по учебной работе  
СОГБПОУ «Вяземский медицинский колледж имени Е.О. Мухина»

## **СОДЕРЖАНИЕ**

1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ УСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

# 1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Рабочая программа учебной дисциплины ОП 03 Генетика человека с основами медицинской генетики рассмотрена на заседании ЦМК общепрофессиональных дисциплин

Протокол № \_\_\_ от « \_\_\_ » \_\_\_\_\_ 2024 г;

Одобрена на заседании методического совета

Протокол № \_\_\_ от « \_\_\_ » \_\_\_\_\_ 2024 г.

## 1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

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 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.

## 1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются 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	<u>Уметь:</u> - 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 предварительную диагностику наследственных болезней; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	<u>Знать:</u> - 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	50
в т.ч. в форме практической подготовки	32
в т. ч.:	
теоретическое обучение	18
практические занятия	32

### 2.2. Тематический план

	Наименование разделов	Количество часов		
		всего	теория	практика
1.	Раздел 1. Цитологические основы наследственности	6	2	4
2.	Раздел 2. Биохимические основы наследственности	6	2	4
3.	Раздел 3. Закономерности наследования признаков	8	4	4
4.	Раздел 4. Наследственность и среда	6	2	4
5.	Раздел 5. Методы изучения наследственности человека	6	2	4
6.	Раздел 6. Наследственность и патология	12	4	8
7.	Раздел 7. Медико-генетическое консультирование	6	2	4
	<b>Итого:</b>	<b>50</b>	<b>18</b>	<b>32</b>

### 2.3. 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
<b>Раздел 1. Цитологические основы наследственности</b>		<b>6</b>	
<b>Тема 1.1. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. Цитологические основы наследственности</b>	<b>Лекция № 1. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. Цитологические основы наследственности.</b>  <b>Содержание учебного материала</b> 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.	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК05 ОК 07 ОК 09
	<b>Практическое занятие №1. Цитологические основы наследственности.</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. Способы деления эукариотических клеток: митоз, мейоз и амитоз. Сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации. Гаметогенез: овогенез, сперматогенез. Строение половых клеток.	4	

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
<b>Раздел 2. Биохимические основы наследственности</b>		<b>6</b>	
<b>Тема 2.1. Биохимические основы наследственности</b> <b>Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации.</b> <b>Генетический код.</b>	<b>Лекция № 2. Биохимические основы наследственности</b> <b>Содержание учебного материала</b> Нуклеиновые кислоты. История открытия, виды нуклеиновых кислот. ДНК, строение, функции, свойства. модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. Строение и функции РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке. Ген, строение и свойства. Генетический код, его свойства.	2	ОК 01 ОК 02 ОК04 ОК 05 ОК 09
	<b>Практическое занятие № 2. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.</b> 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. Решение задач, моделирующих принцип кодирования наследственной информации. Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК.	4	
<b>Раздел 3. Закономерности наследования признаков</b>		<b>8</b>	
<b>Тема 3.1. Моногибридное и дигибридное скрещивание.</b> <b>Взаимодействие генов.</b> <b>Сцепленное с полом наследование.</b>	<b>Лекция № 3. Наследование признаков при моно-, ди- и полигибридном скрещивании.</b>	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.4.
	<b>Лекция № 4. Хромосомная теория наследственности. Наследственные свойства крови.</b>	2	
<b>Содержание учебного материала</b> 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.			

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
	<p><b>Практическое занятие №3. Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.</b></p> <p>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. Анализ задач, моделирующих моно-дигибридное скрещивание, наследование групп крови, резус-фактора, сцепленное наследование.</p>	4	
<b>Раздел 4. Наследственность и среда.</b>		6	
<p><b>Тема 4.1</b> <b>Изменчивость и виды мутаций у организма.</b></p>	<p><b>Лекция № 5. Виды изменчивости и виды мутаций у человека.</b></p> <p><b>Содержание учебного материала</b> Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Мутации Комбинативная изменчивость. Мутационная изменчивость. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды. Классификации мутаций: по месту возникновения, по действию на организм, по изменению наследственного материала.</p>	2	<p>ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 06 ОК 07</p>
	<p><b>Практическое занятие №4 Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</b></p> <p>Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Работа с обучающими и контролирующими пособиями. Решение ситуационных задач, моделирующих изменение полипептидной последовательности при реализации наследственной информации в результате генных мутаций.</p>	4	



Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
<b>Раздел 5. Методы изучения наследственности человека</b>		<b>6</b>	
<b>Тема 5.1. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.</b>	<b>Лекция № 6. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</b>	2	ОК 01 ОК 02 ОК 03 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.1.
	<b>Содержание учебного материала</b> 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.		
	<b>Практическое занятие № 5. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.</b> 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 Сравнительный анализ «Методов изучения наследственности человека»	4	

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
<b>Раздел 6. Наследственность и патология</b>		<b>12</b>	
<b>Тема 6.1. Хромосомные болезни</b>	<b>Лекция № 7. Хромосомные болезни</b> <b>Содержание учебного материала</b> 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).	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 07 ОК 09 ПК 4.1 ПК 4.4 ПК6.7
	<b>Практическое занятие № 6. Хромосомные болезни.</b> 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. Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: трисомии и моносомии половых хромосом. Аномальные фенотипы и клинические проявления хромосомных заболеваний по фотографиям больных.	4	
<b>Тема 6.2. Генные болезни Мультифакториальные болезни.</b>	<b>Лекция № 8. Генные болезни. Мультифакториальные болезни.</b>	2	
	<b>Содержание учебного материала</b> Определение и классификация генных болезней. Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования. Мультифакториальные болезни.		ОК 01 ОК 02 ОК 05 ОК 09 ПК4.1.

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
	<p><b>Практическое занятие № 6 Генные болезни. Мультифакториальные болезни.</b></p> <p>Нарушение обмена аминокислот: фенилкетонурия, альбинизм, алкаптонурия</p> <p>Нарушение обмена углеводов: галактоземия, мукПОПолисахаридозы.</p> <p>Нарушение обмена липидов: сфинголипидозы и нарушения обмена липидов плазмы крови.</p> <p>Нарушение обмена стероидов: адреногенитальный синдром.</p> <p>Аномальные фенотипы и клинические проявления генных заболеваний по фотографиям больных.</p> <p>Решение практикоориентированных задач, моделирующих наследование генных болезней. Определение рисков возникновения моногенных заболеваний. Мультифакториальные болезни.</p>	4	ПК4.4. ПК6.7
<b>Раздел 7.Медико-генетическое консультирование</b>		<b>6</b>	
<b>Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование</b>	<p><b>Лекция № 9. Медико-генетическое консультирование</b></p> <p><b>Содержание учебного материала</b></p> <p>Виды профилактики наследственных болезней.</p> <p>Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.</p> <p>Перспективное и ретроспективное консультирование.</p> <p>Показания к медико-генетическому консультированию.</p> <p>Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена.</p>	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.4 ПК6.7
	<p><b>Практическое занятие №7 Медико-генетическое консультирование.</b></p> <p>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.</p>	4	
<b>Всего</b>		<b>50</b>	

### **3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

#### **3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению**

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета

##### **Оборудование учебного кабинета:**

Стол для преподавателя.  
Стул для преподавателя.  
Столы для студентов.  
Стулья для студентов.  
Классная доска.  
Шкаф для хранения учебно-наглядных пособий.  
Таблицы.  
Наборы слайдов «Хромосомные синдромы»  
Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями  
Микроскопы  
Микропрепараты  
Мультимедиа система (компьютер, интерактивная доска)  
Видеофильмы.

#### **3.2. Информационное обеспечение реализации программы**

##### **3.2.1. Основные печатные издания**

1. Бочков, Н. П. Медицинская генетика: учеб. для мед. училищ и колледжей /под ред. Н. П. Бочкова – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019. – 224 с.
2. Генетика человека с основами медицинской генетики: учеб. / Е. К. Хандогина [и др.]. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. — 192с.

##### **3.2.2. Основные электронные издания**

1. Бочков Н.П., Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 592 с.
2. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / О.Б. Гигани, О.О. Гигани, Е.М. Желудова [и др.] ; под ред. М.М. Азовой. — Москва : КноРус, 2020. — 208 с.

##### **3.2.3. Дополнительные источники**

1. Гайнутдинов И. К. Медицинская генетика: учеб. / И. К. Гайнутдинов, Э. Д. Рубан. – Ростов н/Д.: Феникс, 2016. – 162 с.
2. Кириленко А.А. Биология. Сборник задач по генетике. Базовый и повышенный уровни ЕГЭ /А.А.Кириленко.- Ростов н/Д: Феникс, 2015 . - 176 с.
3. Никольский, В.И. Генетика: учеб. пособие для студ. высш. пед. учеб. заведений / В.И.Никольский. - М.: ИЦ «Академия», 2016. – 256 с.
4. Медицинская генетика: учеб. /под ред. О.О. Янушевича, С.Д. Арутюнова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 208 с.
5. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учеб./ Э. Д. Рубан. — Ростов н/Д : Феникс, 2017. — 319 с. — (Медицина).
6. Хандогина, Е. К. Основы медицинской генетики: учеб .пособие» для студентов сред. проф. образования.- М.: ФОРУМ-ИНФРА-М, 2016.- 176с.

#### 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

<i>Результаты обучения</i>	<i>Критерии оценки</i>	<i>Методы оценки</i>
<p><u>Знать:</u>  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;</p> <p><u>Уметь:</u>  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</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 хронических болезней.  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>Устный опрос.  Тестирование.  Терминологический диктант.  Презентация образовательного продукта.  Оценка алгоритма решения практикоориентированных задач.  Составление плана беседы. Анкетирование и анализ данных.  Оценка практической работы.  Выполнение заданий в Рабочей тетради.</p>

<p>жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек;</p> <p>проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p> <p>рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;</p> <p>проводить Опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</p> <p>проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p> <p>проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</p>		
---	--	--