



ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ  
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«КАБАРДИНО-БАЛКАРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ  
ИМ. Х.М. БЕРБЕКОВА»

Медицинский колледж

  
УТВЕРЖДАЮ  
Директор МК КБГУ  
Тшибайева С.В.  
«26» 05 2023 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОПЦ 04. Генетика человека с основами медицинской генетики

Программа подготовки специалистов среднего звена

34.02.01 – Сестринское дело оп

Среднее профессиональное образование

Квалификация выпускника  
Медицинская сестра/ Медицинский брат

Очная форма обучения

Нальчик, 2023

Рабочая программа учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» разработана на основании федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования специальности 34.02.01 Сестринское дело, утвержденного приказом Министерства просвещения России от 04.07.2022г. № 527. ПООП СПО 2022 года, учебного плана по программе подготовки специалистов среднего звена Сестринское дело.

Составитель: Сухомесова М.В., преподаватель МК КБГУ

Рабочая программа учебной дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании ЦМК химико-биологических дисциплин

Протокол № 10 от «10» мая 2023 года.

Председатель ЦМК

  
(подпись)

Нашапигова З.Б.

Методист МК КБГУ

  
(подпись)

Ненева А.С.

## **СОДЕРЖАНИЕ**

стр.

- 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

## ОП.04. «Генетика человека с основами медицинской генетики»

### 1.1. Место учебной дисциплины в структуре программы подготовки специалистов среднего звена:

Учебная дисциплина ОП. 04 Генетика человека с основами медицинской генетики является частью цикла общепрофессиональных дисциплин.

### 1.2. Цели и планируемые результаты освоения дисциплины:

Коды	Умения	Знания
ПК, ОК, ЛР		
ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.	<ul style="list-style-type: none"><li>- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</li><li>- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;</li><li>- проводить предварительную диагностику наследственных болезней</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>- цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию.</li></ul>

## 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	57
в т.ч. в форме практической подготовки	38
в т. ч.:	
теоретическое обучение	19
практические занятия (если предусмотрено)	38
Самостоятельная работа	
Промежуточная аттестация	Комплексный дифференцированный зачет

## 2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»

(Сестринское дело, оп)

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем, акад. ч. / в том числе в форме практической подготовки, акад. ч.	Коды компетенций и личностных результатов <sup>42</sup> , формированию которых способствует элемент программы
1	2		
<b>Раздел 1. Основы генетики</b>		<b>4/2</b>	
Тема 1.1. <b>Введение в генетику человека. История развития науки</b>	<b>Содержание учебного материала:</b>	4/2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.	2	
	<b>В том числе практических занятий:</b>	2	
	<b>Практическое занятие № 1. Введение в генетику человека</b> История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем	2	
<b>Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности</b>		<b>14/10</b>	
Тема 2.1. <b>Цитологические основы наследственности</b>	<b>Содержание учебного материала:</b>	8/6	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	1.Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки.	2	
	2.Прокариотические и эукариотические клетки. Общий план строения эукариотической клетки.		
	3.Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки.		
	4.Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип».		
	<b>В том числе практических занятий:</b>	6	

	<b>Практическое занятие 2: Жизненный цикл клетки. Митоз</b> Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, амитоз). Биологическая роль разных типов деления.	2	
	<b>Практическое занятие 3-4: Мейоз. Гаметогенез</b>  Гаметогенез (овогенез, сперматогенез). Биологическое значение мейоза, его место и значение в гаметогенезе. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.	4	
Тема 2.2. <b>Биохимические основы наследственности</b>	<b>Содержание учебного материала:</b>	6/4	ОК 01, ОК 02, ОК 03,  ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3.,  ПК 4.5., ПК 4.6.  ЛР 7, ЛР 9
	1.Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. 2.Сохранение информации от поколения к поколению. 3.Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена. 5.Репликация ДНК, роль ферментов, чередование экзонов и интронов в структуре генов. 6.Транскрипция, трансляция, элонгация. Синтез белка как молекулярная основа самообновления. 7.Генетический код его универсальность, специфичность.	2	
	<b>В том числе практических занятий:</b>	4	
	<b>Практическое занятие № 5. Строение и функции нуклеиновых кислот</b> Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям	2	
	<b>Практическое занятие № 6. Реализация наследственной информации в признак</b> Транскрипция, трансляция, элонгация. Синтез белка как молекулярная основа самообновления. Генетический код его универсальность, специфичность.	2	
<b>Раздел 3. Закономерности наследования признаков</b>		<b>14//10</b>	
	<b>Содержание учебного материала:</b>	10/8	

<b>Тема 3.1.</b>  <b>Типы наследования признаков</b>	Закон Менделя. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Сущность законов наследования признаков у человека. Типы и закономерности наследования признаков у человека.3.Генотип и фенотип. Виды взаимодействия генов. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. Генетическое определение групп крови и резус – фактора	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
	<b>В том числе практических занятий:</b>	8	
	<b>Практическое занятие № 7-8. Наследование менделирующих признаков у человека</b> Наследование менделирующих признаков у человека. Решение задач.Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Система АВО, резус система. Выявления причин возникновения резус- конфликта матери и плода. Решение задач.	4	
	<b>Практическое занятие № 9. Сцепленное наследование</b> Сцепленное с полом наследование. Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.	2	
	<b>Практическое занятие № 10. Типы взаимодействия генов</b> Типы взаимодействия аллельных генов: неполное доминирование, кодоминирование, множественный аллелизм. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Комплементарность, эпистаз, полимерное взаимодействие неаллельных генов	2	
<b>Тема 3.2.</b>  <b>Виды изменчивости. Мутагенез.</b>	<b>Содержание учебного материала:</b>	4/2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
	. Основные виды изменчивости. 2.Причины мутационной изменчивости. 3.Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез. 4.Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.	2	
	<b>В том числе практических занятий:</b>	2	
	<b>Практическое занятие №11. Модификационная и наследственная изменчивость</b>	2	



	Решение задач на мутационную изменчивость: геномную, хромосомную и генную.		
<b>Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека</b>		<b>8/6</b>	
<b>Тема 4.1. Методы изучения генетики человека</b>	<b>Содержание учебного материала:</b>	8/6	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
	Методы изучения наследственности и изменчивости. 2.Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, популяционно-статистический, иммуно-генетический методы.	2	
	<b>В том числе практических занятий:</b>	6	
	<b>Практическое занятие №12-13. Генеалогический метод</b> Решение задач на составление и анализ родословных. Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом.	4	
	<b>Практическое занятие №14. Методы изучения генетики человека</b> Цитогенетический метод. Кариотипирование. Закон Харди-Вайнберга. Решение задач на определение частоты признаков.	2	
<b>Раздел 5. Наследственность и патология</b>		<b>17/10</b>	
<b>Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация</b>	<b>Содержание учебного материала:</b>	12/8	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
	1. Классификация наследственных болезней.	4	
	2. Аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с полом заболевания.		
	3. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом.		
	4. Мультифакториальные заболевания.		
	5. Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний.		
	<b>В том числе практических занятий:</b>	8	
	<b>Практическое занятие №15-16. Хромосомные болезни.</b> Изучение хромосомных заболеваний. Причины возникновения хромосомных заболеваний. Кариотипирование Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью.	4	

	<b>Практическое занятие №17-18. Генные болезни и болезни с наследственной предрасположенностью</b> Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Клинические проявления мультифакториальных заболеваний. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. Методы изучения мультифакториальных заболеваний	4	
<b>Тема 5.2.Медико-генетическое консультирование</b>	<b>Содержание учебного материала:</b>	5/2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
	1.Виды профилактики наследственных заболеваний. 2.Показания к медико-генетическому консультированию (МГК). Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг.	3	
	<b>В том числе практических занятий:6</b>	2	
	<b>Практическое занятие №19. Медико-генетическое консультирование</b> Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.	2	
<b>Дифференцированный зачет</b>			
	Всего:	57/38	

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

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

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета генетики человека с основами медицинской генетики

Оборудование учебного кабинета:

- столы, стулья для преподавателя и студентов;
- шкафы для хранения приборов, наглядных пособий, учебно – методической документации;
- доска классная;

Технические средства обучения:

- компьютеры;
- интерактивная доска;
- мультимедийный проектор.

Учебно- наглядные пособия:

- 1.Таблицы (плакаты): - Строение клетки, - Хромосомы, - Нуклеиновые кислоты, - Репликация ДНК,- Биосинтез белка, - Генетический код, - Митоз, - Мейоз, - Половые клетки- Кариотип человека, - Закономерности наследования признаков, - Виды взаимодействия между генами, - Наследование свойств крови, - Хромосом-ные aberrации, - Схемы родословных, - Символы для составления родословных, - Хромосомные синдромы
2. Наборы слайдов «Хромосомные синдромы»
3. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями
- 4.Микропрепараты: - Клетки крови человека, - Органоиды и включения, - Митоз в растительной и животной клетке, - Половые клетки, - Хромосомы человека
5. Модели: ДНК, Строение клетки, Митоз, мейоз
6. Динамические пособия: Биосинтез белка, Законы Менделя, Наследование групп крови, Хромосомная теория Моргана.
7. Презентации по материалам лекций. Видеофильмы.
8. Микроскопы

#### **3.2. Информационное обеспечение обучения**

**Перечень рекомендуемых учебных изданий, дополнительной литературы, электронных образовательных изданий**

**Основные источники:**

1. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2020. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2.
2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учеб. для мед. училищ и колледжей /под ред.Н. П. Бочкова – Москва: [ГЭОТАР-Медиа](#), 2021 – 224 с.

ISBN 978-5-9704-3652-3

3. Васильева Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: учебное пособие для спо / Е. Е. Васильева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2021. — 92 с. — ISBN 978-5-8114-7447-9.

4. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/Е.К.Хандогина, И.Д.Терехова, С.С.Жилина, М.Е.Майорова, В.В.Шахтарин - 3-е изд., стер. -М.: ГЭОТАР- Медиа, 2019. - 192 с.: ил. ISBN 978-5-9704-5148-9.

5. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/ О.Б.Гигани, В.П.Щипков, М.М.Азова.- Издательство КноРус, 2021.-208 с.- (Среднее профессиональное образование) – ISBN 978-5-406-06111-4

6. Кургуз Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для спо / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2022. — 176 с. — ISBN 978-5-8114-9148-3

7. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/ Э.Д.Рубан – Ростов-на-Дону, Феникс, 2021. – 319 с. – (Среднее медицинское образование) – ISBN 978-5-222-30680-2.

### **3.1.1. Основные электронные издания**

1. Васильева Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: учебное пособие для спо / Е. Е. Васильева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2021. — 92 с. — ISBN 978-5-8114-7447-9. — Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/160127> (дата обращения: 14.01.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

2. Кургуз Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для спо / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2022. — 176 с. — ISBN 978-5-8114-9148-3. — Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/187684> (дата обращения: 14.01.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

3. 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>

4. Осипова, Л. А. Генетика в 2 ч. Часть 1: учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2022. — 243 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07721-6. — Текст: электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/490838>

5. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 2: учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2022. — 251 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07722-3. — Текст:

электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/491746>

6. 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>

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

**Контроль и оценка** результатов освоения учебной дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий и лабораторных работ, тестирования, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий, проектов, исследований.

<i><b>Результаты обучения</b></i> <sup>42F</sup>	<i><b>Критерии оценки</b></i>	<i><b>Методы оценки</b></i>
<b>знания:</b> - 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	- полное раскрытие понятий и точность употребления научных терминов, применяемых в генетике; - демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственности и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний	Тестирование, индивиду-альный и групповой опрос, решение ситуаци-онных задач дифференцированны й за-чет
<b>умения</b> - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную ди- агностику наследственных болез- ней.	- демонстрация способно- сти прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стан- дартных символов; - проведение опроса и кон- сультирования пациентов в соответствии с принятыми правилами	Экспертная оценка вы- полнения практических заданий

### Лист регистрации изменений

№ п/п	Содержание изменения	Реквизиты документа об утверждении изменения	Дата введения изменения
1.		Протокол заседания ЦК _____ № 1 от _____ 20__ г.	
2.		Протокол заседания ЦК _____ № 1 от _____ 20__ г.	
3.		Протокол заседания ЦК _____ № 1 от _____ 20__ г.	

