

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

Медицинский колледж

**УТВЕРЖДАЮ**
Директор медицинского колледжа

Пшибиева С.В.

« 26 » мая 2023 г

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ОПЦ.03 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

Программа подготовки специалистов среднего звена

31.02.01 Лечебное дело

Среднее профессиональное образование

**Квалификация выпускника
фельдшер**

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 31.02.01 Лечебное дело, утвержденного Приказом Минпросвещения России № 526 от 04.07.2022 г. специальности «Лечебное дело», ПОП СПО специальности «Лечебное дело» 2023г., учебного плана по программе подготовки специалистов среднего звена Лечебное дело.

Составитель: Сухомесова М.В., преподаватель МК КБГУ

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

Протокол № 10 от «10» 05 2023 года.

Председатель ЦК


(подпись)

Нашапигова З.Б.

Методист МК КБГУ



(подпись)

Непеева 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.03. Генетика человека с основами медицинской генетики

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

Учебная дисциплина ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики является обязательной частью химико-биологического цикла 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. Цели и планируемые результаты освоения дисциплины:

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	Уметь: 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;	Знать: 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;

	проводить Опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить предварительную диагностику наследственных болезней; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	
--	--	--

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	68
в т.ч. в форме практической подготовки	34
в т. ч.:	
теоретическое обучение	34
практические занятия (если предусмотрено)	34
Самостоятельная работа	
Промежуточная аттестация	комплексный дифференцированный зачет

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины ОП.03. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

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, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4
Раздел I. Цитологические основы наследственности		12/6	
Тема 1.1 Введение в генетику человека	Содержание учебного материала	2	
	Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. История развития медицинской генетики, основные достижения и проблемы генетики. Задачи и основные принципы медицинской генетики.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК05, ОК 07, ОК 09
Тема 1.2. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала	10/6	
	1. Уровни организации генетического материала. Кариотип. Хромосомы: строение, классификация и типы хромосом человека. 2. Основные способы деления клеток эукариот. Гаметогенез	4	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК05, ОК 07, ОК 09
	В том числе практических и лабораторных занятий:	6	

	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.	2	
	Практическое занятие №2-3. Основные способы деления клеток. Гаметогенез 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	
Раздел 2. Биохимические основы наследственности		10/6	
Тема 2.1. Биохимические основы наследственности.	Содержание учебного материала	10/6	
	1 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. Биосинтез белка	4	ОК 01 ОК 02 ОК04 ОК 05 ОК 09
	В том числе практических и лабораторных занятий:	6	
	Практическое занятие №4. Нуклеиновые кислоты Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации.	2	

	Сравнение ДНК и РНК. Строение гена: интрон, экзон. Экспрессия генов.		
	Практическое занятие № 5-6. Биосинтез белка. Генетический код. 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	
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		14/8	
Тема 3.1 Моногибридное и дигибридное скрещивание	Содержание учебного материала:	4/2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.4.
	Моногибридное и дигибридное скрещивание, законы Г. Менделя. Типы наследования признаков у человека. Менделирующие признаки человека.	2	
	В том числе практических и лабораторных занятий:	2	
	Практическое занятие № 7. Моногибридное и дигибридное скрещивание. Решение задач, их оформление. Законы Менделя. Менделирующие признаки человека. Дигибридное скрещивание с полным доминированием	2	
	Содержание учебного материала:	4/2	ОК 01 ОК 02 ОК 04

Тема 3.2. Типы взаимодействия генов	Взаимодействие аллельных и неаллельных генов Сверхдоминирование, неполное доминирование, кодоминирование. Эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Понятия пенетрантность и экспрессивность генов	2	ОК 05 ОК 09 ПК 4.4.
	В том числе практических и лабораторных занятий:	2	
	Практическое занятие № 8. Типы взаимодействия генов Выполнение практикоориентированных задач для понимания механизмов возникновения наследственных патологий по темам: Наследование групп крови и резус-фактора	2	
Тема 3.3. Сцепленное наследование	Содержание учебного материала:	6/4	ОК 01 ОК 02 ОК 03 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.1.
	Хромосомная теория наследственности Т. Моргана. Сцепленное с полом наследование.	2	
	В том числе практических и лабораторных занятий:	4	
	Практическое занятие № 9-10. Сцепленное наследование. Законы сцепленного наследования. Хромосомной теории наследственности. Наследование, сцепленное с полом. Анализ задач, моделирующих моно-дигибридное скрещивание, наследование групп крови, резус-фактора, сцепленное наследование.	4	
Раздел 4. Методы изучения наследственности человека		10/4	
Тема 4.1.	Содержание учебного материала:	2	ОК 01

Методы изучения наследственности человека	Цитогенетический метод. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.	2	ОК 02 ОК 03 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.1.
Тема 4.2. Клинико-генеалогический метод	Содержание учебного материала:	2	ОК 02 ОК 03 ОК 05 ОК 09 ПК 4.1.
	Клинико-генеалогический метод. Области применения клинико-генеалогического метода. Схемы родословных. Основные типы наследования признаков, их характеристики.	2	
Тема 4.3. Методы пренатальной диагностики	Содержание учебного материала:	6/4	ОК 01 ОК 02 ОК 03 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.1.
	Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). популяционно-статистический метод. Методы пренатальной диагностики.	2	
	В том числе практических и лабораторных занятий:	4	

	<p>Практическое занятие № 11-12. Методы изучения наследственности человека</p> <p>Изучение методов с целью проведения бесед по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии: Клинико-генеалогического метода, его применение для выявления наследственных заболеваний.</p> <p>Методика составления родословных и их генетический анализ.</p> <p>Определение типа наследования заболевания (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, сцепленный с Y-хромосомой, сцепленный с X-доминантный, сцепленный с X-рецессивный).</p> <p>Определение возможных генотипов членов рода</p> <p>Сравнительный анализ «Методов изучения наследственности человека»</p>	4	
Раздел 5. Наследственность и среда		4/2	
<p>Тема 5.1 Изменчивость и виды мутаций у человека.</p>	Содержание учебного материала:	4/2	<p>ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 06 ОК 07</p>
	<p>Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.</p> <p>Классификация форм изменчивости.</p> <p>Ненаследственная изменчивость.</p> <p>Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Мутации</p> <p>Комбинативная изменчивость. Мутационная изменчивость.</p> <p>Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды.</p> <p>Классификации мутаций: по месту возникновения, по действию на организм, по изменению наследственного материала.</p>	2	
	В том числе практических и лабораторных занятий:	2	

	<p>Практическое занятие № 13. Изменчивость и виды мутаций у человека.</p> <p>Классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Мутации Комбинативная изменчивость. Мутационная изменчивость. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды. Геномные, хромосомные и генные мутации</p>	2	
Раздел 6. Наследственность и патология			
Тема 6.1. Хромосомные болезни	Содержание учебного материала:	4/2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 07 ОК 09 ПК 4.1 ПК 4.4 ПК6.7
	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	
	В том числе практических и лабораторных занятий:	2	

	<p>Практическое занятие № 14. Хромосомные болезни.</p> <p>Механизм образования хромосомных болезней.</p> <p>Современная дородовая диагностика хромосомных отклонений.</p> <p>Составление этапов консультирования по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии:</p> <p>- Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау.</p> <p>Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: а) трисомии и моносомии аутосом.</p> <p>Изучение наследственной патологии: синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера и др.</p> <p>Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: трисомии и моносомии половых хромосом.</p> <p>Аномальные фенотипы и клинические проявления хромосомных заболеваний по фотографиям больных.</p>	2	
<p>Тема 6.2.</p> <p>Генные болезни</p> <p>Мульти-факториальные болезни.</p>	Содержание учебного материала:	6/4	
	Определение и классификация генных болезней. Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования. Мультифакториальные болезни.	2	
	В том числе практических и лабораторных занятий:	4	

	<p>Практическое занятие №15-16. Генные болезни.</p> <p>Мультифакториальные болезни.</p> <p>Нарушение обмена аминокислот: фенилкетонурия, альбинизм, алкаптонурия</p> <p>Нарушение обмена углеводов: галактоземия, мукополисахаридозы.</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	
--	--	---	--

Раздел 7. Медико-генетическое консультирование		4/2	
Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала: 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.	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 07 ОК 09 ПК 4.1 ПК 4.4 ПК6.7
	В том числе практических и лабораторных занятий:	2	
	Практическое занятие №17. 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	
Промежуточная аттестация - комплексный дифференцированный зачет			
Всего:		68/34	

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

3.2.1 Основные печатные издания

1. Бочков, Н. П. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 224 с: ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-4857-1.. - Текст: непосредственный

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>
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> (
3. Русановский В. Основы генетики : учебник / Русановский В., В., Полякова Т., И., Сухов И. Б. — Москва : Русайнс, 2019. — 115 с. — ISBN 978-5-4365-3243-1. — URL: <https://book.ru/book/932133> (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, 2019. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-5148-9. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970451489.html>

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;	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

<p>основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</p> <p>признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;</p> <p>цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию;</p> <p>- правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;</p>		<p>соответствие презентации критериям оценки</p> <p>оценка продуктивности работы на практических занятиях</p> <p>экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы</p>
---	--	--

Перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины

<p><i>перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины</i></p> <p>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;</p> <p>формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать</p>	<p>Демонстрируют практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм.</p> <p>Демонстрируют практические навыки при составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</p> <p>Ориентируются в формулировке терминов.</p> <p>Составляют план беседы и опроса пациентов с наследственной патологией.</p>	<p>оценка соответствия эталону решения ситуационных задач</p> <p>соответствие презентации критериям оценки</p> <p>оценка полноты и правильности схем и таблиц</p> <p>экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы</p> <p>оценка результатов выполнения практической работы</p> <p>оценка соответствия вопросов анкеты целям исследования</p> <p>контроль полноты заполнения</p>
---	---	--

<p>население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества 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>		<p>портфолио достижений</p> <p>контроль правильности и полноты заполнения медицинской карты и дневника здоровья</p>
--	--	---

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.	