

Краевое государственное бюджетное профессиональное образовательное  
учреждение  
«Туринский медицинский техникум»

РАССМОТРЕНА  
на заседании  
Методического  
ТМТ совета  
Протокол №1  
31.08.2023 г.

Утверждаю  
И. о. директора КГБПОУ ТМТ  
 М.И. Каплина  
Приказ № 44 – с § 2 от  
«31» августа 2023 г.



**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

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

Тура, 2023 г.

## ***СОДЕРЖАНИЕ***

- 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**

## 5. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

### ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики

#### 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:

ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09.

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

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК	Умения	Знания
ОК01 ОК02 ОК04 ОК05 ОК06 ОК07 ОК09 ПК 2.1. ПК4.1 ПК4.4 ПК6.7 ЛР.9 ЛР 21	<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

<b>Вид учебной работы</b>	<b>Объем в часах</b>
<b>Объем образовательной программы учебной дисциплины</b>	68
<b>в т.ч. в форме практической подготовки</b>	52
в т. ч.:	
теоретическое обучение	16
практические занятия	50
<i>Самостоятельная работа</i>	-
<b>Промежуточная аттестация</b>	2

## 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, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4
<b>Раздел 1. Цитологические основы наследственности</b>		10	
<b>Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 07 ОК 09 ЛР.9
	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.		
	<b>Практическое занятие</b>	8	
	<b>Практическое занятие №1.</b> 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. <b>Практическое занятие № 2.</b> Цитологические основы наследственности. 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  4	
<b>Раздел 2. Биохимические основы наследственности</b>		10	

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
<b>Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	ОК 01 ОК 02 ОК04 ОК 05 ОК 09 ЛР.9
	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.		
	<b>Практическое занятие</b>	8	
	<b>Практическое занятие №3.</b> 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. <b>Практическое занятие №4.</b> 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  4	
<b>Раздел 3. Закономерности наследования признаков</b>		10	
<b>Тема 3.1 Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.4. ЛР.9
	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.		
	<b>Практическое занятие</b>	8	

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
<b>Сцепленное с полом наследование.</b>	<p><b>Практическое занятие №5.</b> Моно-гибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование. Выполнение практикоориентированных задач для понимания механизмов возникновения наследственных патологий по темам: Моногибридное скрещивание с полным и неполным доминированием. Дигибридное скрещивание с полным доминированием.</p>	<b>4</b>	
	<p><b>Практическое занятие №6.</b> 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>	<b>4</b>	
<b>Раздел 4. Методы изучения наследственности человека</b>		10	
<b>Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	ОК 01 ОК 02 ОК 03 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.1. ЛР.9
	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.		

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
	<b>Практическое занятие</b>	8	
	<b>Практическое занятие №7.</b> 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.	4	
	<b>Практическое занятие №8.</b> 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	
<b>Раздел 5. Наследственность и среда</b>		2	
<b>Тема 5.1 Изменчивость и виды мутаций у организма.</b>	<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.	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 06 ОК 07 ЛР.9



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>		20	
<b>Тема 6.1. Хромосомные болезни</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 07 ОК 09 ПК 4.1 ПК 4.4 ПК6.7 ЛР..
	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).		
	<b>Практическое занятие</b>	8	
	<b>Практическое занятие №9.</b> 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.	4	
	<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.	4	
<b>Тема 6.2.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
<b>Генные болезни Мульти-факториальные болезни.</b>	Определение и классификация генных болезней. Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования. Мультифакториальные болезни.	2	ОК 01 ОК 02 ОК 05 ОК 09 ПК4.1. ПК4.4. ПК6.7 ЛР..
	<b>Практическое занятие</b>	8	
	<b>Практическое занятие №11.</b> 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. Аномальные фенотипы и клинические проявления генных заболеваний по фотографиям больных.	4	
	<b>Практическое занятие №12.</b> Решение практикоориентированных задач, моделирующих наследование генных болезней. Определение рисков возникновения моногенных заболеваний. Мультифакториальные болезни.	4	
<b>Раздел 7.Медико-генетическое консультирование</b>		4	
<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 ПК6.7 ЛР.9
	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</b>		

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 №13.</b> 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».</p> <p>.Составление анкеты с целью проведения опроса и ведения учёта пациентов с наследственной патологией. Проведение бесед по планированию семьи с учётом имеющейся наследственной патологии</p>	2	
	<p><b>Практическое занятие</b> Дифференцированный зачёт</p>	2	
	Всего	<b>68/52</b>	

### 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ 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,  
оснащённый **оборудованием:**

-функциональная мебель для обеспечения посадочных мест по количеству обучающихся;

-функциональная мебель для оборудования рабочего места преподавателя;  
- шкафы.

**техническими средствами обучения:**

- мультимедийные средства обучения, компьютерные презентации, фильмы, задания в тестовой форме и пособия на электронных носителях; микроскопы.

**Методическими материалами:**

- учебно-методический комплекс;

- контролирующие и обучающие программы;

- наглядные пособия: модели, таблицы, плакаты, схемы, компьютерные презентации;

- наборы микропрепаратов;

#### 3.2. Информационное обеспечение реализации программы

Для реализации программы библиотечный фонд образовательной организации должен иметь печатные и/или электронные образовательные и информационные ресурсы, для использования в образовательном процессе. При формировании библиотечного фонда образовательной организацией выбирается не менее одного издания из перечисленных ниже печатных изданий и (или) электронных изданий в качестве основного, при этом список, может быть дополнен новыми изданиями.

##### 3.2.1. Основные печатные издания

1.Бочков, Н. П. Медицинская генетика [Текст] : учеб. для мед. училищ и колледжей /под ред. Н. П. Бочкова – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019. – 224 с.

2.Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб. / Е. К. Хандогина [и др.]. -М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. — 192с.

##### 3.2.2. 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. - ISBN 978-5-9704-4628-7 - Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970446287.html> ЭБС «Консультант студента»

2.Русановский, В.В., Основы генетики : учебник / В.В. Русановский, Т.И. Полякова, И.Б. Сухов. — Москва : Русайнс, 2021. — 105 с. — ISBN 978-5-4365-5174-6. — URL:<https://book.ru/book/936755> : электронный.

3.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. — ISBN 978-5-406-07535-7. — URL:<https://book.ru/book/932512> (дата обращения: 19.01.2022). — Текст : электронный.

##### 3.2.3. Дополнительные источники

###### 3.2.3.1. Дополнительная литература

1. Гайнутдинов, И. К. Медицинская генетика [Текст]: 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 [Текст] /А.А.Кириленко.- Ростов н/Д: Феникс,2015 . - 176 с.
3. Никольский, В.И. Генетика [Текст] : учеб. пособие для студ. высш. пед. учеб. заведений / В.И.Никольский. - М.: ИЦ «Академия», 2016. – 256 с.
4. Медицинская генетика [Текст] : 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 [Текст] : учеб./ Э. Д. Рубан. — Ростов н/Д : Феникс, 2017. — 319 с. — (Медицина).
6. Хандогина, Е. К. Основы медицинской генетики [Текст] : учеб .пособие» для студентов сред. проф. образования.- М.: ФОРУМ-ИНФРА-М, 2016.- 176с.

#### 3.2.3.2. Нормативные документы

1. Паспорт национального проекта "Здравоохранение" (утв. президиумом Совета при Президенте РФ по стратегическому развитию и национальным проектам, протокол от 24.12.2018 N 16) <http://www.consultant.ru/law/hotdocs/57027.html/> © КонсультантПлюс, 1997-2019
2. Стратегия развития здравоохранения Российской Федерации на долгосрочный период 2015 – 2030 гг.
3. Федеральный проект "Борьба с сердечно-сосудистыми заболеваниями"
4. Федеральный проект "Борьба с онкологическими заболеваниями"

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

<i>Результаты обучения<sup>6</sup></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.</p> <p>Демонстрируют знание терминов.</p> <p>Знают методы изучения генетики человека в норме и патологии.</p> <p>Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта.</p> <p>Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач.</p> <p>Проводят анкетирование и обработку данных о мерах профилактики населения хронических болезней.</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. Составляют план беседы и опроса пациентов с наследственной патологией.</p>	<p>Устный опрос. Тестирование. Терминологический диктант.</p> <p>Презентация образовательного продукта.</p> <p>Оценка алгоритма решения практикоориентированных задач.</p> <p>Составление плана беседы. Анкетирование и анализ данных.</p> <p>Оценка практической работы.</p> <p>Выполнение заданий в Рабочей тетради.</p>

<p>жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек;</p> <ul style="list-style-type: none"><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 предварительную диагностику наследственных болезней;</li><li>проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</li></ul>		
--	--	--