

ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ  
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ РЕСПУБЛИКИ БАШКОРТОСТАН  
«СИБАЙСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»

Утверждена  
приказом директора  
ГАПОУ РБ «Сибайский  
медицинский колледж»  
от 30 августа 2019 г.  
№ 95-Д

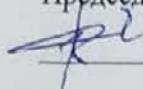
**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**  
**ОП. 05 Генетика человека с основами медицинской генетики**

**программы подготовки специалистов среднего звена**

**специальности 31.02.01 Лечебное дело**

**углубленной подготовки**

2019 г.

ОДОБРЕНА  
предметной цикловой комиссией  
ОГСЭ, ЕН и ОП дисциплин  
Председатель ЦМК  
 /V.A. Кагарманова

Составлена в соответствии  
с требованиями ФГОС СПО  
по специальности  
111201 Лечебное дело  
Заместитель директора по УР  
А.А.Сафина



Организация-разработчик:

Государственное автономное профессиональное образовательное учреждение Республики Башкортостан «Сибайский медицинский колледж»

Разработчик: Никитина Наталья Николаевна, преподаватель высшей квалификационной категории

Рецензенты:

1. Э.М.Яхина, преподаватель высшей квалификационной категории ГАПОУ РБ «Сибайский медицинский колледж»
2. И.Н.Семенова, доктор биологических наук, доцент кафедры экологии СИ БГУ

## **РЕЦЕНЗИЯ**

### **НА РАБОЧУЮ ПРОГРАММУ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

#### **ОП.05. Генетика человека с основами медицинской генетики.**

Рабочая программа разработана в соответствии с требованиями ФГОС среднего профессионального образования по специальности «Лечебное дело» к уровню подготовки специалистов.

Обязательная аудиторная нагрузка составляет 36 часов, из них лабораторные работы -18 часов. Максимальная учебная нагрузка 54 часа.

Большое внимание уделено самостоятельной работе студентов, на которую выделено 18 часов. Лабораторные занятия закрепляют и углубляют теоретические знания, позволяют детально оценить единство структуры и функций. Самостоятельная внеаудиторная работа заключается в подготовке схем, докладов, рефератов, тематических кроссвордов, словаря терминов, работе с интернет-ресурсами. Решение задач и тестов по отдельным разделам позволяет развить клиническое мышление, активизирует познавательную деятельность студентов.

Согласно новым требованиям ФГОС **будущий фельдшер** должен:

**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;

- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

**уметь:**

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;

- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

Итоговая аттестация проводится в конце учебного года в форме дифференцированного зачета. Структура и содержание программы соответствует своему назначению. Данная рабочая программа может быть рекомендована для изучения генетики человека с основами медицинской генетики, составляющих основу теоретической и практической подготовкой медсестер.

Рецензенты:

1.  И.Н.Семенова, доктор биологических наук, доцент кафедры экологии СИБГУ

2.  Э.М.Яхина, преподаватель высшей квалификационной категории, Отличник здравоохранения РБ.

## **СОДЕРЖАНИЕ**

	стр.
1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	3
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	13
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	14

# **1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики

## **1.1. Область применения рабочей программы**

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена (ППССЗ), разработанной в соответствии ФГОС по специальности:

### 31.02.01 Лечебное дело

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.

ОК 3. Решать проблемы, оценивать риски и принимать решения в нестандартных ситуациях.

ОК 4. Осуществлять поиск, анализ и оценку информации, необходимой для постановки и решения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии для совершенствования профессиональной деятельности.

ОК 6. Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.

ОК 7. Брать ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий.

ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.

ОК 9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.

ОК 10. Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, человеку.

ОК 12. Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.

ОК 13. Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.

ОК 14. Исполнять воинскую обязанность, в том числе с применением полученных профессиональных знаний (для юношей).

ПК 2.2. Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.

ПК 2.3. Сотрудничать со взаимодействующими организациями и службами.

ПК 3.1. Проводить диагностику неотложных состояний.

ПК 5.3. Осуществлять паллиативную помощь.

## **1.2. Место учебной дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:**

Дисциплина является общеобразовательной дисциплиной общепрофессионального цикла.

## **1.3. Цели и задачи учебной дисциплины – требования к результатам освоения учебной дисциплины:**

*В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен уметь:*

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
  - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
  - проводить предварительную диагностику наследственных болезней;
- 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, вид мутаций у человека, факторы мутагенеза;
  - основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
  - цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

## **1.4. Количество часов на освоение программы учебной дисциплины:**

максимальной учебной нагрузки обучающегося 54 часа, в том числе:

обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 36 часов;

самостоятельной работы обучающегося 18 часов.

## **2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

### **2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы**

<b>Вид учебной работы</b>	<b>Объем часов</b>
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	<b>54</b>
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	<b>36</b>
в том числе:	
<b>Лабораторные занятия</b>	<b>18</b>
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	<b>18</b>
в том числе:	
Подготовка:	
• рефератов	9
• сообщений	2
• конспектов	2
• рисунков	2
• составление таблиц	1
• схем	12
• глоссария	2
Итоговая аттестация в форме дифференцированного зачета	

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

<b>Наименование разделов и тем</b>	<b>Содержание учебного материала, лабораторные работы и самостоятельная работа обучающихся</b>	<b>Объем часов</b>	<b>Уровень освоения</b>
<b>1</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>4</b>
<b>Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины.</b>			
<b>Тема 1.1.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	
<b>Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки. Цитологические основы наследственности.</b>	1 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		1
	2 История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых		1
	3 Направления решения медико-биологических и генетических проблем		1
	4 Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки, плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения		1
	5 Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека		1
	6 Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека		1
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	1	
	Изучение основной и дополнительной литературы, работа с контролирующими электронными пособиями		
	<b>Лабораторное занятие</b>	2	

	Цитологические основы наследственности		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	1	
	Изучение строения клетки, строения и функций хромосом		
<b>Тема 1.2. Биохимические основы наследственности</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	
	1 Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Передача информации от поколения к поколению. Гены и их структура		1
	2 Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства		1
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	1	
	Изучение основной и дополнительной литературы, изучение кодовых таблиц по составу аминокислот, работа с контролирующими пособиями		
	<b>Лабораторное занятие</b>	2	
	Биохимические основы наследственности		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	1	
	Составление электронных презентаций по теме		

## **Раздел 2. Закономерности наследования признаков.**

	<b>Содержание учебного материала</b>	2	
<b>Тема 2.1. Наследование признаков человека. Хромосомная теория наследственности. Наследственные свойства крови.</b>	1 Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков человека.		1
	2 Генотип и фенотип		1
	3 Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия		1
	4. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека		1
	5. Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер		1
	6. Карты хромосом человека		1

	7. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы		1	
	8. Причины и механизм осложнений при гемотрансфузиях, связанных с неправильно подобранной донорской кровью		1	
	9. Причины и механизм возникновения резус-конфликта матери и плода		1	
	10. Тромбоз – определение, виды, исходы. Причины тромбообразования, стадии		1	
<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>			1	
Изучение основной и дополнительной литературы, решение задач, работа с электронными контролирующими пособиями				
<b>Лабораторное занятие</b>			2	
Наследование признаков человека. Хромосомная теория наследственности. Наследственные свойства крови				
<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>			1	
Составление электронных презентаций по заданной теме				

### **Раздел 3. Методы изучения наследственности и изменчивости в норме и патологии**

<b>Тема 3.1.</b>  <b>Методы изучения наследственности человека</b>	<b>Содержание учебного материала</b>		2	
			1	
	1 Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа			
	2 Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ			
	3 Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном, сцепленным с полом наследовании			
	4. Близнецовый метод			
	5. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ			
	6. Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования			

	7. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы Экспресс-диагностики определения Х- и У-хроматина		1
	8. Метод дерматоглифики		1
	9. Методы генетики соматических клеток		1
	10. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга		1
	11. Иммуногенетический метод		1
	12. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение альфа-фетопротеина, кордоцентез, фетоскопия)		1
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	1	
	Изучение основной и дополнительной литературы, работа с обучающими и контролирующими пособиями, составление презентаций по данной теме, составление родословных		
	<b>Лабораторное занятие</b>	2	
	Методы изучения наследственности человека		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	1	
	Составление родословных схем, приготовление дерматоглифа		

#### **Раздел 4. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.**

<b>Тема 4.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>		2	1
	1. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости			
	2. Причины и сущность мутационной изменчивости			
	3. Виды мутаций			
	4. Эндо- экзомутагены			
	5. Мутагенез и его виды			
	6. Фенокопии и генокопии			
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>			

	Изучение основной и дополнительной литературы, составление электронных презентаций по заданной теме, работа с контролирующими и обучающими пособиями		
	<b>Лабораторное занятие</b>	2	
	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	1	
	Изучение изменчивости и видов мутаций у человека		

#### **Раздел 5. Наследственность и патология.**

<b>Тема 5.1. Хромосомные болезни.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>		2	
	1	Наследственные болезни и их классификация		1
	2	Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом:синдром Дауна,синдром Эдвардса,синдром Патау. Клиника,цитогенетические варианты		1
	3	Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом:синдром Шерешевского-Тернера,синдром Клейнфельтера,трисомии X,дисомии по Y-хромосоме		1
	4	Структурные аномалии хромосом		1
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>		1	
	Изучение основной и дополнительной литературы, решение задач, составление электронных презентаций по заданной теме, подготовка реферативных сообщений, работа с контролирующими и обучающими пособиям			
<b>Тема 5.2. Генные болезни</b>	<b>Содержание учебного материала</b>		2	
	1	Причины генных заболеваний		1
	2	Аутосомно-доминантные заболевания		1
	3	Аутосомно-рецессивные заболевания		1
	4.	X-сцепленные рецессивные и доминантные заболевания		1

	5	У-сцепленные заболевания		1
		<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	1	
		Изучение основной и дополнительной литературы, решение задач, составление электронных презентаций по теме, подготовка реферативных сообщений, работа с обучающими и контролирующими пособиями		
		<b>Лабораторное занятие</b>	2	
		Хромосомные и генные болезни		
		<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	1	
		Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных, изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных		
<b>Тема 5.3.</b>  <b>Наследственное предрасположение к болезням</b>		<b>Содержание учебного материала</b>	2	
	1	Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью		1
	2	Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью		1
	3	Виды мультифакториальных признаков		1
	4	Изолированные врожденные пороки развития		1
	5	Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма		1
	6	Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний		1
	7	Методы изучения мультифакториальных заболеваний		1
		<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	1	
		Изучение основной и дополнительной литературы, составление электронных презентаций по заданной теме, подготовка реферативных сообщений, работа с обучающими и контролирующими пособиями		
		<b>Лабораторное занятие</b>	2	
		Наследственное предрасположение к болезням		
		<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	1	
		Подготовка бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных		

	заболеваний		
<b>Тема 5.4.</b>  Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.	<b>Содержание учебного материала</b>  1 Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические 2 Принципы лечения наследственных болезней 3 Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Проспективное и ретроспективное консультирование. 4 Показания к медико-генетическому консультированию 5 Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.  <b>Самостоятельная работа обучающихся</b>  Изучение основной и дополнительной литературы, работа с обучающими и контролирующими пособиями, решение задач, составление электронных презентаций по заданной теме, подготовка реферативных сообщений	2	
	<b>Лабораторное занятие</b>  Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.	1	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>  Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний	2	
<b>Тема 5.5.</b>  <b>Итоговое занятие</b>	<b>Содержание учебного материала</b>  1 Дифференцированный зачет	1	

### **3 .Условия реализации учебной дисциплины**

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

- 1) Многофункциональный комплекс преподавателей**
- 2) Наглядные пособия**
- 3) Информационно-коммуникативные средства**
- 4) Экранно-звуковые пособия**

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

##### **Основные источники:**

1. Генетика человека с основами медицинской генетики Э.Д. Рубан. Ростов- на-Дону;Феникс,2015.

##### **Дополнительные источники:**

- 1.Генетика человека с основами медицинской генетики Е.К. Хандогина,И.Д. Терехова,С.С. Жилина,М.Е.Майорова В.В. Шахтарин. М.: ГЭОТАР-Медиа,2013

##### **Интернет ресурсы:**

- 1.[www.medgenetics.ru](http://www.medgenetics.ru)
- 2.Электронная библиотечная система: Консультант студента

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

**Контроль и оценка результатов** освоения дисциплины осуществляется преподавателем с помощью:

- устного опроса на занятиях
- оценки работы студентов на практических занятиях в аудиториях
- оценки аудиторных и внеаудиторных самостоятельных работ
- оценки реферата.

**Контроль и оценка** результатов освоения дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения лабораторных работ, тестирования, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий, рефератов, докладов. Итоговая аттестация осуществляется в виде экзамена.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<p>Освоенные умения:</p> <p>Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией</p> <p>Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии</p> <p>Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.</p>	Практические занятия на дифференцированном зачете
<p>Усвоенные знания:</p> <p>Биохимические и цитологические основы наследственности</p> <p>Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов</p> <p>Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</p> <p>Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза</p> <p>Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения</p> <p>Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию</p>	Выполнения задач на дифференцированном зачете