

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**

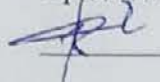
2019 г.

ОДОБРЕНА

предметной цикловой комиссией

ОГСЭ, ЕН и ОП дисциплин

Председатель ЦМК

 /В.А.Кагарманова

Составлена в соответствии

с требованиями ФГОС СПО

по специальности

10.03.01 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.


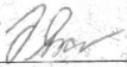
*уметь:*

- 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

Вид учебной работы	Объем часов
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	54
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	36
в том числе:	
<b>Лабораторные занятия</b>	18
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	18
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

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и самостоятельная работа обучающихся		Объем часов	Уровень освоения
1	2		3	4
Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины.				
Тема 1.1.  Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки. Цитологические основы наследственности.	Содержание учебного материала		2	
	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 вразличные 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
	Самостоятельная работа обучающихся		1	
	Изучение основной и дополнительной литературы,работа с контролирующими электронными пособиями			
	Лабораторное занятие		2	

	Цитологические основы наследственности			
	Самостоятельная работа обучающихся		1	
	Изучение строения клетки, строения и функций хромосом			
Тема 1.2. Биохимические основы наследственности	Содержание учебного материала		2	1
	1	Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Передача информации от поколения к поколению. Гены и их структура		
	2	Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства		1
	Самостоятельная работа обучающихся		1	
	Изучение основной и дополнительной литературы, изучение кодовых таблиц по составу аминокислот, работа с контролирующими пособиями			
	Лабораторное занятие		2	
	Биохимические основы наследственности			
	Самостоятельная работа обучающихся		1	
	Составление электронных презентаций по теме			
Раздел 2. Закономерности наследования признаков.				
Тема 2.1. Наследование признаков человека. Хромосомная теория наследственности. Наследственные свойства крови.	Содержание учебного материала		2	
	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
	Самостоятельная работа обучающихся		1	
	Изучение основной и дополнительной литературы, решение задач, работа с электронными контролирующими пособиями			
	Лабораторное занятие		2	
	Наследование признаков человека. Хромосомная теория наследственности. Наследственные свойства крови			
	Самостоятельная работа обучающихся		1	
Составление электронных презентаций по заданной теме				
Раздел 3. Методы изучения наследственности и изменчивости в норме и патологии				
Тема 3.1.  Методы изучения наследственности человека	Содержание учебного материала		2	
	1	Особенности изучения наследственнсоти человека как специфического объекта генетического анализа		1
	2	Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ		1
	3	Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном, сцепленным с полом наследовании		1
	4.	Близнецовый метод		1
	5.	Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ		1
	6.	Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования		1

	7.	Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы Экспресс-диагностики определения X- и Y-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
	Самостоятельная работа обучающихся		1	
	Изучение основной и дополнительной литературы, работа с обучающими и контролирующими пособиями, составление презентаций по заданной теме, составление родословных			
	Лабораторное занятие		2	
	Методы изучения наследственности человека			
	Самостоятельная работа обучающихся		1	
	Составление родословных схем, приготовление дерматоглифа			
Раздел 4. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.				
Тема 4.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	Содержание учебного материала		2	
	1.	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости		1
	2.	Причины и сущность мутационной изменчивости		1
	3.	Виды мутаций		1
	4.	Эндо- экзомутагены		1
	5.	Мутагенез и его виды		1
	6.	Фенокопии и генокопии		1
	Самостоятельная работа обучающихся		1	

	Изучение основной и дополнительной литературы, составление электронных презентаций по заданной теме, работа с контролирующими и обучающими пособиями			
	Лабораторное занятие		2	
	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза			
	Самостоятельная работа обучающихся		1	
	Изучение изменчивости и видов мутаций у человека			
Раздел 5. Наследственность и патология.				
Тема 5.1. Хромосомные болезни.	Содержание учебного материала		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 Клайнфельтера,трисомии X,дисомии по Y-хромосоме		1
	4	Структурные аномалии хромосом		1
	Самостоятельная работа обучающихся		1	
	Изучение основной и дополнительной литературы, решение задач, составление электронных презентаций по заданной теме, подготовка реферативных сообщений, работа с контролирующими и обучающими пособиям			
Тема 5.2. Генные болезни	Содержание учебного материала		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>  <b>Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>		2	
	1	Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические		1
	2	Принципы лечения наследственных болезней		1
	3	Виды профилактики наследственных болезней.Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Проспективное и ретроспективное консультирование.		1
	4	Показания к медико-генетическому консультированию		1
	5	Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы).Неонатальный скрининг.		1
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>		1	
	Изучение основной и дополнительной литературы,работа с обучающими и контролирующими пособиями,решение задач,составление электронных презентаций по заданной теме,подготовка реферативных сообщений			
	<b>Лабораторное занятие</b>		2	
	Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.			
<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>		1		
Изучение массовых скринирующих методов вывления наследственных заболеваний				
<b>Тема 5.5.</b> <b>Итоговое занятие</b>	<b>Содержание учебного материала</b>		2	
	1	Дифференцированный зачет		

### **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>	<p>Практические занятия на дифференцированном зачете</p>
<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>	<p>Выполнения задач на дифференцированном зачете</p>