Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение
«Саткинский медицинский колледж»

Утверждаю:
Приказ № 167
Директор ГБПОУ
«Саткинский медицинский колледж»
_____О.С. Галлямова
«16» июня 2023г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

учебной дисциплины

ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики

Специальность: **31.02.01 « Лечебное дело»**

Форма обучения: **Очная**

г. Сатка

2023-2026

Рабочая программа дисциплины составлена в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.01. Лечебное дело, утвержденного Приказом Минпросвещения России от 04.07.2022 № 526.

Организация-разработчик ГБПОУ «Саткинский медицинский колледж»

Разработчик: **Махмадова Р.Р.** – преподаватель первой квалификационной категории.

Рассмотрена на заседании предметно-цикловой комиссии обязательных общеобразовательных, социально-гуманитарных и общих профессиональных дисциплин.

Протокол № 11 от «16» июня 2023г.

Председатель ЦМК: _____ Р.Ф. Дмитренко

Утверждена:

Зам. директора по УР _____ А.Н. Гильмиярова

ГБПОУ «Саткинский медицинский колледж» УЧЕБНАЯ ЧАСТЬ

СОДЕРЖАНИЕ

1. Общая характеристика рабочей программыобщепрофессиональной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»…….....4
2. Структура и содержание общепрофессиональной дисциплины .....…..6
3. Условия реализации программы общепрофессиональной дисциплины 13
4. Контроль и оценка результатов освоения общепрофессиональной дисциплины..... 14

1.ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

«ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики»

1.1. 1.1. Место дисциплины в структуре образовательной программы СПО:

Учебная дисциплина ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики является обязательной частью общепрофессионального цикла примерной 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 ЛР4 ЛР14 ЛР15 ЛР17	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; проводить Опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить предварительную диагностику наследственных болезней; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	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;

Личностные результаты реализации программы воспитания	Оценка личностных результатов
ЛР4 Проявляющий и демонстрирующий уважение к труду человека, осознающий ценность собственного труда и труда других людей.	Выражающий осознанную готовность к получению профессионального образования, к непрерывному образованию в течение жизни
ЛР14 Проявляющий сознательное отношение к непрерывному образованию как условию успешной профессиональной и общественной деятельности	Проявляющий сознательное отношение к непрерывному образованию как условию успешной профессиональной и общественной деятельности
ЛР15 Соблюдающий врачебную тайну, принципы медицинской этики в работе с пациентами, их законными представителями и коллегами	Соблюдающий врачебную тайну, принципы медицинской этики в работе с пациентами, их законными представителями и коллегами
ЛР17 Соблюдающий нормы медицинской этики, морали, права и профессионального общения.	Соблюдающий нормы медицинской этики, морали, права и профессионального общения.

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	**36**
в т.ч. в форме практической подготовки	**28**
в т. ч.:	
теоретическое обучение	8
практические занятия	28
В т.ч. Самостоятельная работа	2
Промежуточная аттестация(дифференцированный зачет)	2

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем, ак. ч. / в том числе в форме практической подготовки, ак. ч.	Коды компетенций и личностных результатов[1], формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4
Раздел 1.Цитологические и биохимические основы наследственности		8	
Тема 1.1. Введение. Цитологические и биохимические основы наследственности. Нуклеиновые кислоты	**Содержание учебного материала**	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК05 ОК 07 ОК 09 ЛР4
	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.		
	Практическое занятие	6	

[1] В соответствии с Приложением 3 ПООП.

Генетический код.	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. Способы деления эукариотических клеток: митоз, мейоз и амитоз. Сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации. Гаметогенез: овогенез, сперматогенез. Строение половых клеток.	**2**	
	Практическое занятие №2 Биохимические основы наследственности. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства.	**2**	
	Практическое занятие №3 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. Механизм кодирования наследственной информации. Генетический код, его свойства. Работа с таблицей генетического кода. Этапы биосинтеза белка. Транскрипция. Трансляция.	**2**	
Раздел 2. Закономерности наследования признаков		8	ОК 01 ОК 02 ОК 04
Тема 2.1	**Содержание учебного материала**	2	

Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.	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 наследоание.		ОК 05 ОК 09 ПК 4.4. ЛР14
	Практическое занятие	4	
	Практическое занятие №4 Моно-гибридное и дигибридное скрещивание. Выполнение практикоориентированных задач для понимания механизмов возникновения наследственных патологий по темам: Моногибридное скрещивание с полным и неполным доминированием. Дигибридное скрещивание с полным доминированием. Наследование групп крови и резус-фактора. Законы сцепленного наследования. Хромосомной теории наследственности. Наследование, сцепленное с полом.	**2**	
	Практическое занятие №5. Закономерности наследования признаков. Взаимодействие между генами. Формы взаимодействия генов. Сцепленное наследование. Генетика пола.	**2**	
	Самостоятельная работа 1: Анализ задач, моделирующих моно-дигибридное скрещивание, наследование групп крови, резус-фактора, сцепленное наследование.	**2**	
Раздел 3.Наследственность и среда. Методы изучения наследственности человека		6	ОК 01 ОК 02 ОК 03 ОК4 ОК 05 ОК 09 ПК 4.1. ЛР15
Тема 3.1. Наследственность. Методы изучения наследственности человека. Виды изменчивости	**Содержание учебного материала**	2	
	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. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Классификация форм изменчивости.		

	Практическое занятие	4	
	Практическое занятие №6 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. 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	**2**	
	Практическое занятие №7 Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо – и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии.	**2**	
Раздел 4. Наследственность и патология. Медико-генетическое консультирование		14	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 07 ОК 09 ПК 4.1 ПК 4.4 ПК6.7 ЛР17
Тема 4.1. Хромосомные болезни и Генные болезни. Медико-генетическое консультирование	**Содержание учебного материала**	2	
	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). Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.		
	Практическое занятие	12	

	Практическое занятие №8 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 моносомииаутосом. Изучение наследственной патологии: синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера и др. Аномальные фенотипы и клинические проявления хромосомных заболеваний по фотографиям больных.	**2**	
	Практическое занятие №9 Наследственные и врожденные заболевания человека. Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом	**2**	
	Практическое занятие №10 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.	**2**	
	Практическое занятие №11Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Аномальные фенотипы и клинические проявления генных заболеваний по фотографиям больных. Решение практикоориентированных задач, моделирующих наследование генных болезней. Определение рисков возникновения моногенных заболеваний. Мультифакториальные болезни.	2	
	Практическое занятие №12. 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	

	Дифференцированный зачёт	2	
	Всего	**36**	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ 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, оснащенный в соответствии с п. 6.1.2.1 примерной образовательной программы по специальности 31.02.01 Лечебное дело

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

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..

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 (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа : по подписке.
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 (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа : по подписке.
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 (дата обращения: 03.03.2023). — Текст : электронный.
4. 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 (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа : по подписке.

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; 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;	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 мерахпрофилактики 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 соответствие презентации критериям оценки оценка продуктивности работы на практических занятиях экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы
Перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины		
перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности,	Демонстрируют практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм. Демонстрируют практические навыки при составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся	оценка соответствия эталону решения ситуационных задач соответствие презентации критериям оценки оценка полноты и правильности схем и таблиц экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы оценка результатов

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.	наследственной патологии. Ориентируются в формулировке терминов. Составляют план беседы и опроса пациентов с наследственной патологией.	выполнения практической работы оценка соответствия вопросов анкеты целям исследования контроль полноты заполнения портфолио достижений контроль правильности и полноты заполнениямедицинской карты и дневника здоровья