



*Частное профессиональное образовательное учреждение  
«АНАПСКИЙ ИНДУСТРИАЛЬНЫЙ ТЕХНИКУМ»  
(ЧПОУ «Анапский индустриальный техникум»)*

УТВЕРЖДАЮ  
Директор техникума

«30» января

Е.Ю.Пономарева  
2023 г.

## **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**ОП.05 «Генетика человека с основами медицинской генетики»**

для специальности

31.02.01 «Лечебное дело»

АНАПА  
2023



## СОДЕРЖАНИЕ

1.	ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»	4
2.	СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	7
3.	УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	13
4.	КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	16

# **1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»**

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

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС по специальности СПО 31.02.01 «Лечебное дело».

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

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к общепрофессиональному циклу программы подготовки специалистов среднего звена.

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

В результате освоения 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.

В результате освоения дисциплины обучающийся 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.

#### **1.4. Освоение учебной дисциплины способствует формированию следующих компетенций.**

<b>Код</b>	<b>Наименование компетенции</b>
ОК 1.	Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам.
ОК 2.	Использовать современные средства поиска, анализа и интерпритации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности.
ОК 4.	Эффективно взаимодействовать и работать в коллективе и команде.
ОК 5.	Осуществлять устную и письменную коммуникацию на государственном языке Российской Федерации с учетом особенностей социального и культурного контекста.
ОК 6.	Проявлять гражданско-патриотическую позицию, демонстрировать осознанное поведение на основе традиционных общечеловеческих ценностей, в том числе с учетом гармонизации межнациональных и межрелигиозных отношений, применять стандарты антикоррупционного поведения.
ОК 7.	Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях.
ОК 8.	Использовать средства физической культуры для сохранения и укрепления здоровья в процессе профессиональной деятельности и поддержания необходимого уровня физической подготовленности.
ОК 9.	Пользоваться профессиональной документацией на государственном и иностранном языках.
ПК 1.3.	Осуществлять профессиональный уход за пациентами с использованием современных средств и предметов ухода.
ПК 1.4.	Осуществлять уход за телом человека.
ПК 2.1.	Проводить обследование пациентов с целью диагностики неосложненных острых заболеваний и (или) состояний, хронических заболеваний и их обострений, травм, отравлений.
ПК 2.2.	Назначать и проводить лечение неосложненных острых заболеваний и (или) состояний, хронических заболеваний и их обострений, травм, отравлений.
ПК 2.3.	Осуществлять динамическое наблюдение за пациентом при хронических заболеваниях и (или) состояниях, не сопровождающихся угрозой жизни пациента.
ПК 2.4.	Проводить экспертизу временной нетрудоспособности в соответствии с нормативными правовыми актами.
ПК 3.1.	Проводить доврачебное функциональное обследование и оценку функциональных возможностей пациентов и инвалидов с последствиями травм, операций, хронических заболеваний на этапах реабилитации.
ПК 3.2.	Оценивать уровень боли и оказывать паллиативную помощь при хроническом болевом синдроме у всех возрастных категорий пациентов.
ПК 3.3.	Проводить медико-социальную реабилитацию инвалидов, одиноких лиц,

	участников военных действий и лиц из группы социального риска.
ПК 4.1.	Участвовать в организации и проведении диспансеризации населения фельдшерского участка различных возрастных групп и с различными заболеваниями.
ПК 4.2.	Проводить санитарно-гигиеническое просвещение населения.
ПК 4.3.	Осуществлять иммунопрофилактическую деятельность.
ПК 4.4.	Организовывать среду, отвечающую действующим санитарным правилам и нормам.
ПК 5.1.	Проводить обследование пациентов в целях выявления заболеваний и (или) состояний, требующих оказания скорой медицинской помощи в экстренной и неотложной формах, в том числе вне медицинской организации.
ПК 5.2.	Назначать и проводить лечение пациентов с заболеваниями и (или) состояниями, требующими оказания скорой медицинской помощи в экстренной и неотложной формах, в том числе вне медицинской организации.
ПК 5.3.	Осуществлять контроль эффективности и безопасности проводимого лечения при оказании скорой медицинской помощи в экстренной и неотложной формах, в том числе вне медицинской организации.

### **1.5. Рекомендуемое количество часов на освоение программы дисциплины.**

Максимальной учебной нагрузки обучающегося 42 часа, в том числе: обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 36 часов; самостоятельной работы обучающихся 6 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>42</b>
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	<b>36</b>
в том числе:	
лекционные занятия	18
практические занятия	18
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	<b>6</b>
Консультации	-
Итоговая аттестация в форме дифференцированного зачета в 4 семестре	-

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

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
<b>4 СЕМЕСТР</b>			
Тема 1. Основные понятия дисциплины и её связь с другими науками. Цитологические и биохимические основы наследственности.	<b>Содержание учебного материала</b> <b>Основные понятия дисциплины и её связь с другими науками. Цитологические и биохимические основы наследственности.</b> 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. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. Типы деления клеток. Биологическая роль митоза и амитоза. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека. 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	
	<b>Практическое занятие №1.</b> Генетическая роль нуклеиновых кислот. Свойства генетического кода. Механизмы стадии митоза и мейоза.	2	
Тема 2. Законы Менделя. Пенетрантность и экспрессивность генов.	<b>Содержание учебного материала</b>		
	<b>Законы Менделя. Пенетрантность и экспрессивность генов.</b> Основные понятия генетики. Генотип и фенотип. Законы Г. Менделя. Моногибридное и дигибридное скрещивание. Анализирующее скрещивание, промежуточное наследование (неполное доминирование). Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов:	2	



	полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Типы сцепленного наследования у человека.		
	<b>Практическое занятие №2.</b> Наследование признаков при моногибридном и дигибридном скрещивании.	2	
Тема 3. Хромосомная теория наследственности. Наследование групп крови, генетика пола.	<b>Содержание учебного материала</b>		
	<b>Хромосомная теория наследственности.</b> Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. <b>Наследование групп крови, генетика пола.</b>	2	
	<b>Практическое занятие №3.</b> Решение задач на наследование групп крови и генетику пола.	2	
Тема 4. Генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический и популяционно-статистический методы изучения наследственности человека.	<b>Содержание учебного материала</b>		
	<b>Генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический и популяционно-статистический методы изучения наследственности человека.</b> Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Популяционно-статистический метод. Дерматологический метод изучения наследственности человека.	2	
	<b>Практическое занятие №4.</b> Составление и анализ родословных схем.	2	
	<b>Самостоятельная работа.</b> Презентация «Анализ моей родословной схемы».	2	
Тема 5. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	<b>Содержание учебного материала</b>		
	<b>Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</b> 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	
	<b>Практическое занятие №5.</b> Виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости	2	

	(генные, хромосомные, геномные).		
Тема 6. Хромосомные болезни.	<b>Содержание учебного материала</b>		
	<b>Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни.</b> Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме. Структурные аномалии хромосом.	2	
	<b>Практическое занятие №6.</b> Хромосомные болезни.	2	
Тема 7. Генные болезни.	<b>Содержание учебного материала</b>		
	<b>Особенности болезней с наследственной предрасположенностью</b> (моногенные болезни с наследственной предрасположенностью, полигенные болезни с наследственной предрасположенностью, виды мультифакториальных признаков, изолированные врожденные пороки развития). Методы изучения мультифакториальных заболеваний.	2	
	<b>Практическое занятие №7.</b> Генные болезни.	2	
	<b>Самостоятельная работа.</b> Причины генных заболеваний.	2	
Тема 8. Наследственная предрасположенность к болезням. Диагностика и лечение наследственных заболеваний.	<b>Содержание учебного материала</b>		
	<b>Наследственная предрасположенность к болезням. Диагностика и лечение наследственных заболеваний.</b> Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина). Принципы лечения наследственных болезней. Виды профилактики наследственных болезней.	2	
	<b>Практическое занятие №8.</b> Скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.	2	
Тема 9. Медико-генетическое консультирование.	<b>Содержание учебного материала</b>		
	<b>Медико-генетическое консультирование.</b> Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.	2	

	Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.		
	<b>Самостоятельная работа.</b> Подготовка к дифференцированному зачёту.	2	
	<b>Практическое занятие №9.</b> <b>Дифференцированный зачёт.</b>	2	
	<b>Всего:</b>	42	

### Календарно-тематический план

№	Наименование разделов и тем	Кол-во часов на тему	Вид занятий	Задания для самостоятельной работы
<b>4 СЕМЕСТР</b>				
1.	Основные понятия дисциплины и её связь с другими науками. Цитологические и биохимические основы наследственности.	2	Л	
2.	<b>Практическое занятие №1.</b> Генетическая роль нуклеиновых кислот. Свойства генетического кода. Механизмы стадии митоза и мейоза.	2	ПЗ №1	
3.	Законы Менделя. Пенетрантность и экспрессивность генов.	2	Л	
4.	<b>Практическое занятие №2.</b> Наследование признаков при моногибридном и дигибридном скрещивании.	2	ПЗ №2	
5.	<b>Хромосомная теория наследственности. Наследование групп крови, генетика пола.</b>	2	Л	
6.	<b>Практическое занятие №3.</b> Решение задач на наследование групп крови и генетику пола.	2	ПЗ №3	
7.	Генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический и популяционно-статистический методы изучения наследственности человека.	2	Л	
8.	<b>Практическое занятие №4.</b> Составление и анализ родословных схем.	2	ПЗ №4	Презентация «Анализ моей родословной схемы».
9.	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	2	Л	
10.	<b>Практическое занятие №5.</b> Виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости (генные, хромосомные, геномные).	2	ПЗ №5	
11.	Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни.	2	Л	

12.	<b>Практическое занятие №6.</b> Хромосомные болезни.	2	ПЗ №6	
13.	Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.	2	Л	
14.	<b>Практическое занятие №7.</b> Генные болезни.	2	ПЗ №7	Причины генных заболеваний.
15.	Наследственная предрасположенность к болезням. Диагностика и лечение наследственных заболеваний.	2	Л	
16.	<b>Практическое занятие №8.</b> Скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.	2	ПЗ №8	
17.	Медико-генетическое консультирование.	2	Л	
18.	<b>Практическое занятие №9.</b> <b>Дифференцированный зачёт.</b>	2	ПЗ №9	Подготовка к дифференцированному зачёту.
	<b>Всего:</b>	<b>42</b>		

### **3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

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

Для реализации программы учебной дисциплины предусмотрен кабинет «Лечебно-диагностической деятельности», оснащенный необходимым оборудованием и техническими средствами обучения:

- таблицы;
- наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями;
- микроскопы;
- контролирующие компьютерные программы.

#### **3.2. Информационное обеспечение обучения. Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы.**

##### **Основные источники:**

1. Васильева, Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач / Е. Е. Васильева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2023. — 92 с. — ISBN 978-5-507-45729-8. — Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/282359>
2. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Э. Д. Рубан. — 3-е изд. — Ростов-на-Дону: Феникс, 2020. — 319 с. — ISBN 978-5-222-35177-2. — Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/164674>

##### **Дополнительные источники:**

1. Атлас по генетике / под ред. акад. РАО, проф., д.м.н. Н.В. Чебышева. Русь - Олимп, 2009

##### **Интернет-ресурсы:**

1. Консультант студента – электронная библиотека медицинского колледжа [www.medkollegelib.ru](http://www.medkollegelib.ru)

#### **3.3. Методическое обеспечение образовательного процесса для обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья.**

Условия организации и содержание обучения и контроля знаний инвалидов и обучающихся с ОВЗ определяются программой дисциплины, адаптированной

при необходимости для обучения указанных обучающихся.

Организация обучения, текущей и промежуточной аттестации студентов-инвалидов и студентов с ОВЗ осуществляется с учетом особенностей психофизического развития, индивидуальных возможностей и состояния здоровья таких обучающихся.

Исходя из психофизического развития и состояния здоровья студентов-инвалидов и студентов с ОВЗ, организуются занятия совместно с другими обучающимися в общих группах, используя социально-активные и рефлексивные методы обучения создания комфортного психологического климата в студенческой группе или, при соответствующем заявлении такого обучающегося, по индивидуальной программе, которая является модифицированным вариантом основной рабочей программы дисциплины. При этом содержание программы дисциплины не изменяется. Изменяются, как правило, формы обучения и контроля знаний, образовательные технологии и дидактические материалы.

Обучение студентов-инвалидов и студентов с ОВЗ также может осуществляться индивидуально и/или с применением дистанционных технологий.

Дистанционное обучение обеспечивает возможность коммуникаций с преподавателем, а так же с другими обучаемыми посредством вебинаров (например, с использованием программы Skype) , что способствует сплочению группы, направляет учебную группу на совместную работу, обсуждение, принятие группового решения.

В учебном процессе для повышения уровня восприятия и переработки учебной информации студентов-инвалидов и студентов с ОВЗ применяются мультимедийные и специализированные технические средства приема-передачи учебной информации в доступных формах для студентов с различными нарушениями, обеспечивается выпуск альтернативных форматов печатных материалов (крупный шрифт), электронных образовательных ресурсов в формах, адаптированных к ограничениям здоровья обучающихся,

наличие необходимого материально-технического оснащения.

Подбор и разработка учебных материалов производится преподавателем с учетом того, чтобы студенты с нарушениями слуха получали информацию визуально, с нарушениями зрения – аудиально (например, с использованием программ-синтезаторов речи).

Для осуществления процедур текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся инвалидов и лиц с ОВЗ фонд оценочных средств по дисциплине, позволяющий оценить достижение ими результатов обучения и уровень сформированности компетенций, предусмотренных учебным планом и рабочей программой дисциплины, адаптируется для обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья с учетом индивидуальных психофизиологических особенностей (устно, письменно на бумаге, письменно на компьютере, в форме тестирования и т.п.). При необходимости обучающимся предоставляется дополнительное время для подготовки ответа при прохождении аттестации.

## 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий, тестирования, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий, исследований.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<p>В результате освоения дисциплины обучающийся должен <b>уметь</b>:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</li> <li>– проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;</li> <li>– проводить предварительную диагностику наследственных болезней.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Тестирование по темам</li> <li>• Контрольная работа</li> <li>• Наблюдение за выполнением практического задания (деятельностью студента)</li> <li>• Оценка выполнения практического задания (работы)</li> <li>• Проверка умений демонстрации анатомических образований органов на муляжах, планшетах и таблицах</li> <li>• Подготовка и выступление с докладом, сообщением, презентацией</li> </ul>
<p>В результате освоения дисциплины обучающийся должен <b>знать</b>:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– биохимические и цитологические основы наследственности;</li> <li>– закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</li> <li>– методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</li> <li>– основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</li> <li>– основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</li> <li>– цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</li> </ul>	