

**ГБПОУ «Тольяттинский медколледж»**

**Рабочая программа  
учебной дисциплины**

*Генетика человека с основами медицинской генетики*

**Специальность 31.02.01 Лечебное дело (углубленная подготовка)**

**Учебный план  
2021-2025**

Рассмотрена и одобрена на заседании  
ЦМК № 6  
Протокол № 9 от 12.05 20 21 г.  
Председатель ЦМК  
И.Г.Шабанова И.Г.Шабанова

Составлена на основе Федерального  
государственного образовательного стандарта  
по специальности среднего профессионального  
образования Лечебное дело (углубленная  
подготовка) утвержденного приказом  
Министерства образования и науки РФ от 12  
мая 2014 г. № 514.

Заместитель директора  
по учебно-производственной работе  
Л. Н. Михайлова Л. Н. Михайлова



Составитель Л.Н.Михайлова – преподаватель высшей квалификационной категории

Эксперт И.С.Фесенко – заведующий отделением по специальностям Лечебное дело, Акушерское дело, Лабораторная диагностика

## **Содержание**

1	Паспорт рабочей программы учебной дисциплины	4
2	Структура и содержание учебной дисциплины	6
3	Условия реализации программы дисциплины	12
4	Контроль и оценка результатов освоения дисциплины	13
5	Распределение учебных часов по формам занятий	15
6	Приложения	16
7	Лист актуализации рабочей программы	18

# **1. Паспорт рабочей программы учебной дисциплины** *Генетика человека с основами медицинской генетики*

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

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена ГБПОУ «Тольяттинский медколледж» по специальности СПО Лечебное дело (углубленная подготовка), разработанной в соответствии с ФГОС СПО.

Рабочая программа составлена для очной формы обучения.

## **1.2. Место учебной дисциплины в структуре Программы подготовки специалистов среднего звена**

Дисциплина ОП.05 «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к общепрофессиональным дисциплинам профессионального учебного цикла федерального компонента.

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

В результате освоения дисциплины студент 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 студент 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.

В результате освоения дисциплины у будущего фельдшера должны формироваться следующие общие компетенции, включающие в себя способность (по базовой подготовке):

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 эффективность и качество.

ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития.

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в 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.

Освоение учебной дисциплины является базой, на которой будут формироваться следующие профессиональные компетенции, соответствующие основным видам профессиональной деятельности:

Лечебная деятельность.

ПК 2.2. Определять тактику ведения пациента.

ПК 2.3. Выполнять лечебные вмешательства.

ПК 2.4. Проводить контроль эффективности лечения.

Неотложная медицинская помощь на догоспитальном этапе.

ПК 3.1. Проводить диагностику неотложных состояний.

Медико-социальная деятельность.

ПК 5.3. Осуществлять паллиативную помощь.

#### **1.4. Количество часов на освоение рабочей 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. Объём учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной деятельности	Объём часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	54
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	36
в том числе	
лекции	18
семинарские занятия	Не предусмотрено
практические занятия	18
Самостоятельная работа студента (всего)	18
в том числе	
– составление конспектов	8
– заполнение таблиц	1
– написание рефератов	3
– подготовка мультимедийной презентации по теме (не более 1 в семестр)	4
– составление кроссвордов	1
– работа с методическими рекомендациями	1
Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачёта	

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

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторно-практические занятия, самостоятельная работа студентов, курсовая работа	Объём часов				Уровень освоения
		Теория		Лабораторно-практические занятия	Самостоятельная работа	
		Лекции	Семинары			
1	2	3	4	5	6	7
Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины		2			1	
Тема 1.1. Генетика человека в системе естественных наук	Содержание учебной информации. Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики». Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления, решения медико-биологических и генетических проблем.					1
	Лекция № 1. Генетика человека в системе естественных наук. Особенности изучения наследственности человека.	2				
	Самостоятельная работа студентов. Изучение основной и дополнительной литературы. Составление кроссворда по теме.				1	

1	2	3	4	5	6	7
Раздел 2. Биологические основы наследственности		4		4	4	
Тема 2.1. Цитологические основы	Содержание учебной информации. Морфофункциональная характеристика клетки. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. 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
	Лекция № 2. Цитологические основы наследственности.	2				
	Практическое занятие № 1. Цитологические основы наследственности.			2		
	Самостоятельная работа студентов. Изучение основной и дополнительной литературы. Составление конспекта базисных понятий и терминов.				2	
Тема 2.2. Биохимические основы	Содержание учебной информации. 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
	Лекция № 3. Биохимические основы наследственности.	2				
	Практическое занятие № 2. Биохимические основы наследственности.			2		
	Самостоятельная работа студентов. Изучение основной и дополнительной литературы. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Открытие нуклеиновых кислот», «Ген с позиций молекулярной биологии», «Практическое применение молекулярной биологии»).				2	
Раздел 3. Закономерности наследования призна-		2		4	3	



1	2	3	4	5	6	7
ков						
Тема 3.1 Закономерности наследования признаков, установленные Г.Менделем	<p>Содержание учебной информации.</p> <p>Сущность законов наследования признаков у человека.</p> <p>Типы наследования менделирующих признаков у человека.</p> <p>Генотип и фенотип. Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.</p> <p>Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.</p> <p>Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.</p> <p>Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.</p> <p>Влияние генотипической среды и факторов внешней среды на проявление признаков: пенетрантность и экспрессивность генов.</p>					2
	Лекция № 4. Закономерности наследования признаков, установленные Г.Менделем. Взаимодействие генов	2				
	Практическое занятие № 3. Закономерности наследования признаков.			2		
	<p>Самостоятельная работа студентов.</p> <p>Изучение основной и дополнительной литературы.</p> <p>Составление конспекта базисных понятий и терминов</p>				2	
Тема 3.2 Особенности изучения наследственности человека	<p>Содержание учебной информации.</p> <p>Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.</p> <p>Генеалогический метод.</p> <p>Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.</p> <p>Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.</p> <p>Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом.</p> <p>Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина.</p> <p>Метод дерматоглифики.</p> <p>Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).</p>					2

1	2	3	4	5	6	7
	Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод.					
	Практическое занятие № 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии			2		
	Самостоятельная работа студентов. Изучение основной и дополнительной литературы. Составление и анализ родословных схем.				1	
Раздел 4. Наследственность и среда		2		2	2	
Тема 4.1 Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	Содержание учебной информации. 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.					1
	Лекция № 5. Виды изменчивости и мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	2				
	Практическое занятие № 5. Наследственность и среда.			2		
	Самостоятельная работа студентов. Изучение основной и дополнительной литературы. Составление конспекта темы: «Факторы мутагенеза».				2	
Раздел 5. Наследственность и патология		6		4	5	
Тема 5.1 Хромосомные болезни	Содержание учебной информации. Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Количественные 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: синдром «кошачьего крика».					2

1	2	3	4	5	6	7
	Лекция № 6. Хромосомные болезни.	2				
	Практическое занятие № 6. Наследственность и патология. Хромосомные болезни.			2		
	Самостоятельная работа студентов. Изучение основной и дополнительной литературы. Составление электронных презентаций по заданной теме.				2	
Тема 5.2 Генные болезни	Содержание учебной информации. Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания: синдром Марфана, хорея Гентингтона, Аутосомно-рецессивные заболевания: фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз. Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания: гипофосфатемия, гемофилия, дальтонизм, синдром Мартина – Белл. У- сцепленные заболевания.					2
	Лекция № 7. Генные болезни.	2				
	Практическое занятие № 7. Наследственность и патология. Генные болезни.			2		
	Самостоятельная работа студентов. Изучение основной и дополнительной литературы. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.				2	
Тема 5.3 Наследственное предрасположение к болезням	Содержание учебной информации. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.					1
	Лекция № 8. Наследственное предрасположение к болезням	2				
	Самостоятельная работа студентов. Изучение основной и дополнительной литературы. Заполнение таблицы «Нарушения в генетических структурах человека, приводящие к наследственной патологии»				1	
Раздел 6. Принципы профилак-		2		4	3	

1	2	3	4	5	6	7
тики, диагностики и лечения наследственных болезней человека.						
Тема 6.1 Принципы профилактики, диагностики и лечения наследственных болезней человека.	Содержание учебной информации. Профилактика мутационного груза наследственной патологии. Генетический мониторинг. Профилактика сегрегационного груза наследственной патологии человека. Медико – генетическое консультирование. Этапы медико – генетического консультирования. Деонтологические проблемы. Пренатальная диагностика врожденных пороков развития и наследственных заболеваний плода. Принципы лечения наследственных болезней человека. Генная терапия.					2
	Лекция № 9. Принципы профилактики, диагностики и лечения наследственных болезней человека.	2				
	Практическое занятие № 8. Принципы профилактики, диагностики и лечения наследственных болезней человека.			2		
	Практическое занятие № 9. Медико-генетическое консультирование. Промежуточная аттестация - дифференцированный зачет.			2		
	Самостоятельная работа студентов. Изучение основной и дополнительной литературы. Составление плана проведения бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.				3	
Курсовые работы по дисциплине не предусмотрены						
Всего: 54 часа, из них		18		18	18	

Характеристика уровня освоения учебного материала:

- 1 – ознакомительный уровень (узнавание ранее изученных объектов, свойств);
- 2 – репродуктивный уровень (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством);
- 3 – продуктивный уровень (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач).

### **3. Условия реализации программы дисциплины**

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

Реализация программы дисциплины требует наличия учебного кабинета генетики человека с основами медицинской генетики.

Оборудование учебного кабинета:

1. Таблицы:

- Строение клетки
- Хромосомы типы и строение
- Нуклеиновые кислоты
- Репликация ДНК
- Биосинтез белка
- Генетический код
- Митоз
- Мейоз
- Половые клетки
- Кариотип человека
- Закономерности наследования признаков
- Виды взаимодействия между генами
- Наследование свойств крови
- Хромосомные aberrации
- Схемы родословных
- Символы для составления родословных

2. Наборы слайдов «Хромосомные синдромы»

3. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями

Технические средства обучения:

- Кадропроектор (для слайдов)
- Мультимедиа система
- Видеофильмы
- Обучающие компьютерные программы
- Контролирующие компьютерные программы

Оборудование лаборатории и рабочих мест лаборатории:

1. Микроскопы

2. Микропрепараты

- Клетки крови человека
- Органоиды и включения
- Митоз в растительной и животной клетке
- Половые клетки
- Хромосомы человека
- Дробление яйцеклетки
- Дрозофила – норма
- Мутация дрозофилы – бескрылая форма
- Мутация дрозофилы – черное тело

### 3.2. Информационное обеспечение обучения

#### Перечень рекомендуемых учебных изданий, интернет-ресурсов и дополнительной литературы

##### Основные источники:

1. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: Мастерство, 2016.
2. Бочков Н.П. Клиническая генетика – М.: ГЭОТАР – Медиа, 2017.

##### Дополнительные источники:

1. Асанов А.Ю., Демикова Н.С., Морозов С.А. Основы генетики – Москва: ACADEMA, 2013
2. Атлас по цитогенетике. – М.: Мир, 2014.
3. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика (лекции и задачи). – Ростов-на-Дону: Феникс, 2013.
4. Орехова В.А., Лашковская Т.А., Шейбак М.П. Медицинская генетика – Минск: Высшая школа, 2014
5. Приходченко Н.Н., Шкурят Т.П. Генетика человека. – Ростов-на-Дону, 2014.
6. Тимолянова Е.К. Медицинская генетика - Ростов-на-Дону Феникс, 2014.
7. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. Проблемы и подходы. – М.: Мир, 2013.
8. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. В 3 т. – М.: Мир, 2012.
9. Хандогина Е.К., Рожкова З.Н., Хандогина А.В. Основы медицинской генетики – Москва: ФОРУМ – ИНФРА – М, 2013
10. Щипков В.П., Кривошеина Г.Н. Общая и медицинская генетика - Москва: ACADEMA, 2014

### 4. Контроль и оценка результатов освоения дисциплины

Контроль и оценка результатов освоения дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий, решении заданий в тестовой форме, в ходе защиты реферата, мультимедийной презентации, выполнении индивидуальных заданий и исследований.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
Освоенные умения – проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; – проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; – проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Оценка демонстрации студентом практических умений. Решение заданий в тестовой форме. Решение ситуационных задач. Защита мультимедийных проектов и их обсуждение.
Усвоенные знания – биохимические и цитологические основы	Решение заданий в тестовой форме. Решение ситуационных задач.

<p>наследственности;</p> <ul style="list-style-type: none"> <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>	<p>Анализ выполнения заданий для самостоятельной работы. Защита рефератов. Обсуждение графа логической структуры темы</p>
--	---

**Распределение учебных часов по формам занятий  
на 20\_\_ – 20\_\_ учебный год  
Специальность Лечебное дело  
Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики»  
Курс – 1**

***Перечень лекционных занятий***

<b>№</b>	<b>Наименование темы лекционного занятия</b>	<b>Колич. часов</b>
1.	Генетика человека в системе естественных наук. Особенности изучения наследственности человека	2
2.	Цитологические основы наследственности	2
3.	Биохимические основы наследственности	2
4.	Закономерности наследования признаков, установленные Г.Менделем. Взаимодействие генов	2
5.	Виды изменчивости и мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	2
6.	Хромосомные болезни	2
7.	Генные болезни	2
8.	Наследственное предрасположение к болезням	2
9.	Принципы профилактики, диагностики и лечения наследственных болезней человека.	2
<b>Всего</b>		<b>18</b>

***Перечень практических занятий***

<b>№</b>	<b>Наименование темы практического занятия</b>	<b>Колич. часов</b>
1.	Цитологические основы наследственности	2
2.	Биохимические основы наследственности	2
3.	Закономерности наследования признаков	2
4.	Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	2
5.	Наследственность и среда.	2
6.	Наследственность и патология. Хромосомные болезни.	2
7.	Наследственность и патология. Генные болезни.	2
8.	Принципы профилактики, диагностики и лечения наследственных болезней человека.	2
9.	Медико–генетическое консультирование. Промежуточная аттестация – дифференцированный зачет.	2
<b>Всего</b>		<b>18</b>
<b>ИТОГО</b>		<b>36</b>

Заведующий отделением

И.С.Фесенко



**Приложение 1**  
к рабочей программе учебной дисциплины

**Планирование учебных занятий с использованием активных и интерактивных форм и методов обучения**

<b>№ п/п</b>	<b>Наименование раздела</b>	<b>Активные и интерактивные формы и методы обучения</b>	<b>Коды формируемых компетенций</b>
1	Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины	Лекционные занятия Проблемное обучение Информационно-коммуникационные методы обучения Практические занятия Игровые методы Дифференцированное/разноуровневое обучение	ОК 1-13 ПК 2.2- 2.4, 3.1, 5.3
2	Раздел 2. Биологические основы наследственности	Лекционные занятия Работа с информационными ресурсами Практические занятия Имитационные методы Проектное обучение Мозговой штурм	ОК 1-13 ПК 2.2- 2.4, 3.1, 5.3
3	Раздел 3. Закономерности наследования признаков	Лекционные занятия Работа с информационными ресурсами Компьютерные технологии Практические занятия Имитационные методы Проектное обучение Технология кейс-стади	ОК 1-13 ПК 2.2- 2.4, 3.1, 5.3
4	Раздел 4. Наследственность и среда	Лекционные занятия Работа с информационными ресурсами Информационно-коммуникационные методы обучения Практические занятия Имитационные методы Проектное обучение	ОК 1-13 ПК 2.2- 2.4, 3.1, 5.3
5	Раздел 5. Наследственность и патология	Лекционные занятия Информационно-коммуникационные методы обучения Компьютерные технологии Практические занятия Игровые методы Дифференцированное/разноуровневое обучение	ОК 1-13 ПК 2.2- 2.4, 3.1, 5.3
6	Раздел 6. Принципы профилактики, диагностики и лечения наследственных болезней человека.	Лекционные занятия Работа с информационными ресурсами Компьютерные технологии Практические занятия	ОК 1-13 ПК 2.2- 2.4, 3.1, 5.3

		Имитационные методы Проектное обучение Игровые методы	
--	--	---	--

**Лист актуализации рабочей программы**

<b>Дата актуализации</b>	<b>Результаты актуализации</b>	<b>ФИО и подпись лица, ответственного за актуализацию</b>