

**ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ
ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«ЧИСТОПОЛЬСКОЕ МЕДИЦИНСКОЕ УЧИЛИЩЕ»**

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
«ОП.03 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ
МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»
СПЕЦИАЛЬНОСТЬ 31.02.01 ЛЕЧЕБНОЕ ДЕЛО**

2023 г.

ОДОБРЕНА
цикловой методической
комиссией общепрофессиональных
дисциплин

Протокол № 11
«05» 07 2023 г.
Председатель ЦМК
Горячева И.Н. И.Н.

УТВЕРЖДЕНА
Заместитель директора
по учебной работе
Мигачева О.В. О.В.
«5» июль 2023 г.

Рабочая программа учебной дисциплины разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом по специальности 31.02.01 Лечебное дело, утвержденным приказом Министерства Просвещения Российской Федерации от 04 июля 2022 г. №526

Составитель: Максимова Ю.Н., преподаватель ГАПОУ
«Чистопольское медицинское училище»

СОДЕРЖАНИЕ

| | |
|---|----|
| 1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ | 4 |
| 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ | 6 |
| 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ | 13 |
| 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ | 14 |

1.ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

«ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики»

1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

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:

- 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.

Знания

- 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.

Освоение дисциплины ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики направлено на формирование:

- общих компетенций:

ОК 01 Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам.

ОК 02 Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации, и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности.

ОК 04 Эффективно взаимодействовать и работать в коллективе и команде.

ОК 05 Осуществлять устную и письменную коммуникацию на государственном языке Российской Федерации с учетом особенностей социального и культурного контекста.

ОК 06 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 07 Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях

ОК 09 Пользоваться профессиональной документацией на государственном и иностранном языках

- профессиональных компетенций:

ПК 2.1. Проводить обследование пациентов с целью диагностики неосложненных острых заболеваний и (или) состояний, хронических заболеваний и их обострений, травм, отравлений

ПК 4.1 Участвовать в организации и проведении диспансеризации населения фельдшерского участка различных возрастных групп и с различными.

ПК 4.4 Организовывать здоровьесберегающую среду.

ПК 6.7. Осуществлять защиту персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну.

- личностных результатов:

ЛР 7.Осознающий приоритетную ценность личности человека; уважающий собственную и чужую уникальность в различных ситуациях, во всех формах и видах деятельности.

ЛР 9.Соблюдающий и пропагандирующий правила здорового и безопасного образа жизни, спорта; предупреждающий либо преодолевающий зависимости от алкоголя, табака, психоактивных веществ, азартных игр и т.д.

Сохраняющий психологическую устойчивость в ситуативно сложных или стремительно меняющихся ситуациях.

ЛР 10. Заботящийся о защите окружающей среды, собственной и чужой безопасности, в том числе цифровой.

ЛР 14. Соблюдающий врачебную тайну, принципы медицинской этики в работе с пациентами, их законными представителями и коллегами.

ЛР 15. Соблюдающий программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи, нормативные правовые акты в сфере охраны здоровья граждан, регулирующие медицинскую деятельность.

ЛР 16. Готовый использовать свой личный и профессиональный потенциал для защиты национальных интересов России.

ЛР 18. Понимающий сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявляющий к ней устойчивый интерес.

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 | 26 |
| Самостоятельная работа | - |
| Промежуточная аттестация | 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, формированию которых способствует элемент программы |
|---|---|---|--|
| 1 | 2 | 3 | 4 |
| Раздел 1. Цитологические основы наследственности | | 5 | |
| Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности | Содержание учебного материала 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. | 1 | ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК05 ОК 07 ОК 09 |
| | Практическое занятие 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. | 4 | |

| | | | |
|--|--|---|--|
| Раздел 2. Биохимические основы наследственности | | 5 | |
| Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код. | Содержание учебного материала | 1 | ОК 01 ОК 02 ОК04 ОК 05 ОК 09 |
| | Нуклеиновые кислоты. История открытия, виды нуклеиновых кислот. ДНК, строение, функции, свойства. модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. Строение и функции РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке. Ген, строение и свойства. Генетический код, его свойства. | | |
| | Практическое занятие | 4 | |
| | Практическое занятие №2 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. Решение задач, моделирующих принцип кодирования наследственной информации. Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК. | | |
| Раздел 3. Закономерности наследования признаков | | 5 | |
| Тема 3.1 Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с | Содержание учебного материала | 1 | ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.4. |
| | 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 наследование. | | |
| | Практическое занятие | 4 | |

| | | | |
|--|--|----------|--|
| <p>полом наследование.</p> | <p>Практическое занятие №3 Моно-гибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование. 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. Анализ задач, моделирующих моно-дигибридное скрещивание, наследование групп крови, резус-фактора, сцепленное наследование.</p> | | |
| <p>Раздел 4. Методы изучения наследственности человека</p> | | <p>5</p> | |
| <p>Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека.</p> | <p>Содержание учебного материала</p> <p>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.</p> | <p>1</p> | <p>ОК 01 ОК 02 ОК 03 ОК4 ОК 05 ОК 09 ПК 4.1.</p> |
| | <p>Практическое занятие</p> | <p>4</p> | |

| | | | |
|--|--|----------|--|
| | <p>Практическое занятие №4 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 Сравнительный анализ «Методов изучения наследственности человека»</p> | | |
| Раздел 5. Наследственность и среда | | 1 | |
| Тема 5.1 Изменчивость и виды мутаций у организма. | Содержание учебного материала | 1 | ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 06 ОК 07 |
| | <p>Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Мутации Комбинативная изменчивость. Мутационная изменчивость. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды. Классификации мутаций: по месту возникновения, по действию на организм, по изменению наследственного материала.</p> | | |
| 1 | 2 | 3 | 4 |
| Раздел 6. Наследственность и патология | | 10 | |
| Тема 6.1. Хромосомные болезни | Содержание учебного материала | 1 | ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 07 ОК 09 ПК 4.1 ПК 4.4 ПК6.7 |
| | <p>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).</p> | | |
| | Практическое занятие | 4 | |

| | | | |
|--|---|---|---|
| | <p>Практическое занятие №5 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 моносомии аутосом. Изучение наследственной патологии: синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера и др. Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: трисомии и моносомии половых хромосом. Аномальные фенотипы и клинические проявления хромосомных заболеваний по фотографиям больных.</p> | | |
| Тема 6.2. | Содержание учебного материала | 1 | |
| Генные болезни | <p>Определение и классификация генных болезней. Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования. Мультифакториальные болезни.</p> | | ОК 01 ОК 02 ОК 05 ОК 09 ПК4.1. ПК4.4. ПК6.7 |
| Мульти-факториальные болезни. | Практическое занятие | 4 | |
| | <p>Практическое занятие №6 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. Аномальные фенотипы и клинические проявления генных заболеваний по фотографиям больных. Решение практикоориентированных задач, моделирующих наследование генных болезней. Определение рисков возникновения моногенных заболеваний. Мультифакториальные болезни.</p> | | |
| Раздел 7.Медико-генетическое консультирование | | 5 | |
| Тема 7.1. | Содержание учебного материала | 1 | ОК 01 |

| | | | |
|---|---|-----------|--|
| Медико-генетическое консультирование | <p>Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена.</p> | | <p>ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.4 ПК6.7</p> |
| | Практическое занятие | 2 | |
| | <p>Практическое занятие №7 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</p> | | |
| | 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.. - Текст : непосредственный

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>.
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>.
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>.
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>.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

| Результаты обучения | Критерии оценки | Методы оценки |
|---|--|---|
| Перечень знаний, осваиваемых в рамках дисциплины | | |
| <p>перечень знаний, осваиваемых в рамках дисциплины:</p> <p>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;</p> <p>- правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;</p> | <p>Демонстрируют решение заданий в тестовой форме. Демонстрируют знание терминов.</p> <p>Знают методы изучения генетики человека в норме и патологии.</p> <p>Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта.</p> <p>Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач.</p> <p>Проводят анкетирование и обработку данных о мерах профилактики населения хронических болезней.</p> | <p>оценка процента правильных ответов на тестовые задания</p> <p>оценка результатов индивидуального устного опроса</p> <p>оценка правильности изображения схем и заполнения таблиц</p> <p>оценка правильности решения ситуационных заданий</p> <p>оценка соответствия эталону решения ситуационных задач</p> <p>соответствие презентации критериям оценки</p> <p>оценка продуктивности работы на практических занятиях</p> <p>экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы</p> |
| Перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины | | |
| <p>перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины</p> <p>проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности,</p> | <p>Демонстрируют практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм.</p> <p>Демонстрируют практические навыки при составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся</p> | <p>оценка соответствия эталону решения ситуационных задач</p> <p>соответствие презентации критериям оценки</p> <p>оценка полноты и правильности схем и таблиц</p> <p>экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы</p> |

| | | |
|---|--|---|
| <p>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.</p> | <p>наследственной патологии. Ориентируются в формулировке терминов. Составляют план беседы и опроса пациентов с наследственной патологией.</p> | <p>оценка результатов выполнения практической работы оценка соответствия вопросов анкеты целям исследования контроль полноты заполнения портфолио достижений контроль правильности и полноты заполнения медицинской карты и дневника здоровья</p> |
|---|--|---|