

Государственное автономное профессиональное  
образовательное учреждение  
«Чистопольское медицинское училище»

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА  
С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

**ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ 31.02.01 ЛЕЧЕБНОЕ ДЕЛО**

2024 г.

ОДОБРЕНА  
цикловой методической  
комиссией общепрофессиональных  
дисциплин  
Протокол № 1  
«31» 08 2024г.  
Председатель ЦМК  
Горячева И.Н. И.Н. Горячева

УТВЕРЖДЕНА  
Заместитель директора  
по учебной работе  
Мигачева О.В. О.В. Мигачева  
«31» 08 2024г.

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе  
Федерального государственного образовательного стандарта по  
специальности среднего профессионального образования 31.02.01 Лечебное  
дело

Составитель: преподаватель генетики человека с основами медицинской  
генетики ГАПОУ «Чистопольское медицинское училище»  
Андропова М.Г.

## СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	стр. 4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	7
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	15
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	15

# 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 Государственного автономного профессионального образовательного учреждения «Чистопольское медицинское училище» по специальности 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 дисциплин.

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

Целями освоения дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» является знакомство с современными теоретическими основами возникновения наследственных болезней, формирование практических навыков по основам генетического обследования пациентов.

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.

В результате освоения учебной 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.

Изучение данной дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих общих (ОК) и профессиональных (ПК) компетенций:

**Общие компетенции:**

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.

**Профессиональные компетенции**

ПК 2.2. Определять тактику ведения пациента.

ПК 2.3. Выполнять лечебные вмешательства.

ПК 2.4. Проводить контроль эффективности лечения.

ПК 3.1. Проводить диагностику неотложных состояний.

ПК 5.3. Осуществлять паллиативную помощь.

#### **1.4. Количество часов на освоение рабочей программы учебной дисциплины:**

максимальной учебной нагрузки обучающегося 54 час., 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**

<b>Вид учебной работы</b>	<b><i>Объем часов</i></b>
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	54
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	36
в том числе:	
лабораторные занятия	28
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	18
<b>Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета</b>	

## 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>Раздел 1</b>	<b>Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины</b>	<b>2</b>	
<i>Тема 1.1. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки</i>	<u>Содержание учебного материала</u> 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. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.	1	1
	<u>Самостоятельная работа обучающегося</u> 1. Подготовка презентации на тему «История развития генетики». 2. Подготовка рефератов (тема: «Значение генетики для медицины»)	1	
<b>Раздел 2.</b>	<b>Цитологические и биохимические основы наследственности</b>	<b>6</b>	
<i>Тема 2.1. Цитологические основы наследственности.</i>	<u>Содержание учебного материала</u> 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. 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	2

	<u>Практическое занятие</u> Цитологические основы наследственности	1	3
	<u>Самостоятельная работа обучающихся</u> 1. Составление таблицы «Сравнительная характеристика митоза и мейоза». 2. Подготовка презентации на тему «Строение и функции хромосом» 3. Подготовка рефератов (темы: «Химическая организация клетки», «Синтетический аппарат клетки», «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток»).	1	
<i>Тема 2.2. Биохимические основы наследственности</i>	<u>Содержание учебного материала</u> 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.	1	2
	<u>Практическое занятие</u> Биохимические основы наследственности	1	3
	<u>Самостоятельная работа обучающихся</u> 1. Решение биологических задач. 2. Подготовка презентации на тему «Реализация генетической информации». 3. Подготовка рефератов (темы: «Открытие нуклеиновых кислот», «Свойства нуклеиновых кислот». «Биосинтез белка – основа реализации наследственной информации», «Ген с позиций молекулярной биологии», «Практическое применение молекулярной биологии»).	1	
<b>Раздел 3.</b>	<b>Закономерности наследования признаков</b>	<b>12</b>	
<i>Тема 3.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.</i>	<u>Содержание учебного материала</u> Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.	1	2

	<u>Практическое занятие</u> Закономерности наследования признаков. Взаимодействие между генами	2	3
	<u>Самостоятельная работа обучающихся</u> 1. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, задач на различные формы взаимодействия генов. 2. Подготовка рефератов (темы: «Родоначальник генетики Г. Мендель» «Вторичное открытие законов Менделя»).	2	
<i>Тема 3.2.</i> <i>Хромосомная теория наследственности.</i> <i>Хромосомные карты человека.</i>	<u>Содержание учебного материала</u> Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.	1	2
	<u>Самостоятельная работа обучающихся</u> 1. Составление презентации на тему «Хромосомные карты человека»	1	
<i>Тема 3.3.</i> <i>Наследственные свойства крови.</i>	<u>Содержание учебного материала</u> Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.	1	2
	<u>Практическое занятие</u> Наследование свойств крови	2	3
	<u>Самостоятельная работа обучающихся</u> 1. Работа с литературой, составление конспекта. 2. Решение задач, моделирующих наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе 3. Подготовка презентации по теме «Причины и механизмы возникновения резус конфликта матери и плода». 4. Подготовка рефератов : (темы: «Группа крови системы MNSs», «Группа крови системы Р», Группы крови системы Kell»)	2	
<b>Раздел 4.</b>	<b>Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</b>	<b>11</b>	
<i>Тема 4.1.</i>	<u>Содержание учебного материала</u> Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта	2	2

<p><i>Генеалогический метод.</i> <i>Близнецовый метод.</i> <i>Биохимический метод.</i></p>	<p>генетического анализа. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследования. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.</p>		
	<p><u>Практическое занятие</u> Составление и анализ родословных схем.</p>	2	3
	<p><u>Самостоятельная работа обучающихся</u> 1. Работа с литературой, составление конспекта. 2. Составление генеалогического древа своей семьи.</p>	2	
<p><i>Тема 4.2.</i> <i>Цитогенетический метод.</i> <i>Дерматоглифический метод.</i> <i>Популяционно-статистический метод.</i> <i>Иммуногенетический метод.</i> <i>Методы пренатальной диагностики.</i></p>	<p><u>Содержание учебного материала</u> Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Картирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина. Метод дерматоглифики. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).</p>	2	2
	<p><u>Практическое занятие</u> Решение задач по расчету частоты генов и генотипов в популяциях (Закон Харди-Вайнберга).</p>	1	3
	<p><u>Самостоятельная работа обучающихся</u> 1. Работа с литературой, составление конспекта. 2. Решение задач по расчету частоты генов и генотипов в популяциях 3. Подготовка рефератов (темы: «Показания для проведения цитогенетических исследований», «Молекулярно-генетические методы исследования»)</p>	2	
<p><b>Раздел 5.</b></p>	<p><b>Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</b></p>	<b>3</b>	
<p><i>Тема 5.1.</i></p>	<p><u>Содержание учебного материала</u> Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды</p>		

<i>Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</i>	изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутagensы. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии.	1	2
	<u>Практическое занятие</u> Изменчивость и виды мутаций у человека	1	3
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Подготовка презентации на тему «Виды изменчивости». 2. Подготовка рефератов (темы: «Антропогенные факторы мутагенеза», «Радиационный мутагенез», «Биологические факторы мутагенеза»).	1	
<b>Раздел 6.</b>	<b>Наследственность и патология</b>	<b>20</b>	
<i>Тема 6.1 Хромосомные болезни</i>	<u>Содержание учебного материала</u> Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. 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.	1	2
	<u>Практическое занятие</u> Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных.	2	3
	<u>Самостоятельная работа обучающихся</u> 1. Работа с литературой, конспект. 2. Работа с электронным пособием «Наследственность и патология» 3. Решение ситуационных задач. 4. Подготовка рефератов (темы: «Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах», «Клинические проявления хромосомных aberrаций»).	2	
<i>Тема 6.2 Генные болезни.</i>	<u>Содержание учебного материала</u> Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания.	2	2

	<p>X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.  У- сцепленные заболевания.</p>		
	<p><u>Практическое занятие</u>  Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.</p>	2	3
	<p><u>Самостоятельная работа обучающихся</u>  1. Работа с литературой, конспект.  2. Работа с электронным пособием «Наследственность и патология»  3. Решение ситуационных задач.  4. Подготовка рефератов (темы: «Главные черты клинической картины генных болезней», «Клинический полиморфизм генных заболеваний и его причины», «Генетика некоторых генных болезней – болезни Реклингхаузена, миотоническая дистрофия, семейная гиперхолестеринемия и др.»).</p>	1	
<p><i>Тема 6.3</i>  <i>Наследственное</i>  <i>предрасположение к</i>  <i>болезням</i></p>	<p><u>Содержание учебного материала</u>  Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.</p>	2	2
	<p><u>Самостоятельная работа обучающихся</u>  1. Подготовка презентации на тему «Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью»  2. Подготовка рефератов (темы: «Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности», «Возможные механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью»)</p>	1	
<p><i>Тема 6.4.</i>  <i>Диагностика,</i>  <i>профилактика и лечение</i>  <i>наследственных</i>  <i>заболеваний Медико-</i>  <i>генетическое</i>  <i>консультирование</i></p>	<p><u>Содержание учебного материала</u>  Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. Принципы лечения наследственных болезней. Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный</p>	2	2

	скрининг.		
	<u>Практическое занятие</u> 1.Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний	2	3
	<u>Самостоятельная работа обучающихся</u> 1. Подготовка презентации на тему «Медико-генетическое консультирование» 2. Подготовка рефератов (темы: «Эффективность медико-генетических консультаций», «Доклиническая диагностика и профилактическое лечение наследственных болезней», «Просеивающие программы диагностики наследственных болезней») 3. Разработка бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	1	
Дифференцированный зачет		2	
	<b>Всего:</b>	<b>54</b>	

### 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета генетики человека с основами медицинской генетики

Оборудование учебного кабинета:

- 1.Таблицы.
2. Электронное пособие «Наследственность и патология»
3. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями
4. Мультимедиа система (компьютер, интерактивная доска)

#### 3.2. Информационное обеспечение обучения

**Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы**

##### 1. Основные источники:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс]: учебник / Рубан Э.Д. - Ростов н/Д : Феникс, 2013.

##### 2. Дополнительные источники:

1. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учебник / Акуленко Л.В., Угаров И.В.4 под ред. О.О. Янушевича, С.Д. Арутюнова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012.

2. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016.

3. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин - 2-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014.

#### 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

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

<b>Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)</b>	<b>Формы и методы контроля и оценки результатов обучения</b>
<b>Умения</b>	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач.
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	
Проводить беседы по планированию семьи с учетом	Наблюдение и оценка выполнения практических действий.

имеющейся наследственной патологии	Решение ситуационных задач. Проверка тезисов профилактической беседы. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий.
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий.
<b>Знания</b>	Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий. Индивидуальный и групповой опрос. Решение генетических задач на различные формы взаимодействия аллельных и неаллельных генов
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	