



ЧАСТНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ

«МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ ИМЕНИ БАШЛАРОВА»

Адрес: РД, г. Махачкала, ул. А. Султана, 10 км, 367010,
Телефон: +7-989-445-97-14; <http://bashlarov.ru/> E-mail: med-kolledj@bk.ru



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики

для специальности **31.02.01 Лечебное дело**

Квалификация – фельдшер

Нормативный срок обучения - 2 года 10 месяцев

На базе среднего общего образования

Форма обучения – очная

Махачкала
2024 г.

ОДОБРЕНА

предметно-цикловой комиссией
общепрофессиональных дисциплин

Протокол № 9 от 03 мая 2024 г.

Председатель ПЦК _____ Р.Р. Мамедханов

УТВЕРЖДАЮ

зам. директора по УМР
_____ М.Б. Байрамбеков
28 мая 2024 г.

Рабочая программа учебной дисциплины **ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики** разработана на основе:

- Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности **31.02.01 Лечебное дело**, утвержденного приказом Минпросвещения России от 4.07.2022 г. № 514 (Зарегистрировано в Минюсте России 05.08.2022 № 69542).

Составитель: преподаватель Инковасова Р.И., к.б.н.

СОДЕРЖАНИЕ

	стр.
1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	11
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	12
5. АДАПТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ПРИ ОБУЧЕНИИ ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ	12

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения рабочей программы

Рабочая программа учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» является составной частью основной профессиональной образовательной программы подготовки специалистов среднего профессионального образования 31.02.01. Лечебное дело.

1.2. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» входит в состав дисциплин профессионального учебного цикла (ОП.05) учебного плана по специальности 31.02.01. Лечебное дело

1.3. Цели и задачи дисциплины - требования к результатам освоения дисциплины:

В ходе изучения дисциплины ставится задача формирования следующих *общих компетенций (ОК)*:

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.

В ходе изучения дисциплины ставится задача формирования следующих **профессиональных компетенций (ПК)**:

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 заболеваниями;

ПК 4.4. Организовывать среду, отвечающую действующим санитарным правилам и нормам

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

Освоение дисциплины должно способствовать достижению личностных **результатов** рабочей программы воспитания:

ЛР 13. Понимающий сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявляющий к ней устойчивый интерес.

ЛР 16. Осуществляющий поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития.

ЛР 17. Использующий информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.

Коды ОК, ЛР	Умения	Знания
ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 06 ОК 07 ОК 09 ПК 2.1 ПК 4.1 ПК 4.4 ПК 6.7 ЛР 13 ЛР 16 ЛР 17	– проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; – проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	– 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.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	42
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	40
в том числе:	
лекционные занятия	8
практические занятия	32
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	2
в том числе:	
Итоговая аттестация в форме <i>дифференцированного зачета</i>	

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем часов (всего/теория/практика/самостоятельная работа)	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4
Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины			
Тема 1.1. Введение. Предмет и задачи генетики. Молекулярные основы наследственности.	Содержание учебного материала 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. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Репликация. Биосинтез белка. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства.	-	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09, ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7, ЛР 13, ЛР 16, ЛР 17.
	Практическое занятие Цитологические основы наследственности. Строение хромосом. Молекулярные основы наследственности. Синтез белка, построение полипептидов.	4	
	Самостоятельная работа обучающихся	-	

Раздел 2. Закономерности наследования признаков			
Тема 2.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами.	Содержание учебного материала Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование.	-	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09, ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7, ЛР 13, ЛР 16, ЛР 17.
	Практическое занятие Законы наследования признаков. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, полное и неполное доминирование, кодоминирование. Наследование признаков с неполной пенетрантностью.	4	
	Самостоятельная работа обучающихся	-	
Тема 2.2. Хромосомная теория наследственности. Наследование групп крови по системе АВО	Содержание учебного материала Хромосомная теория Т. Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека. 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	-	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09, ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7, ЛР 13, ЛР 16, ЛР 17.
	Практическое занятие Решение задач, моделирующих наследование признаков при сцеплении генов и кроссинговере.	4	
	Самостоятельная работа обучающихся Решение задач, моделирующих наследование признаков, сцепленных с полом, и признаков, контролируемых аутосомными и сцепленными с полом генами	1	
Раздел 3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии			

Тема 3.1. Методы изучения наследственности	Содержание учебного материала Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Цитогенетический, популяционно-статистический и метод дерматоглифики.	-	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09, ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7, ЛР 13, ЛР 16, ЛР 17.
	Практическое занятие Составление и анализ родословных схем. Решение задач по расчету частоты генов и генотипов в популяциях (Закон Харди – Вайнберга)	4	
	Самостоятельная работа обучающихся	1	
Раздел 4. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.			
Тема 4.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	Содержание учебного материала 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	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09, ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7, ЛР 13, ЛР 16, ЛР 17.
	Практическое занятие Изменчивость и виды мутаций у человека	2	
	Самостоятельная работа обучающихся	-	
Раздел 5. Наследственность и патология			
Тема 5.1 Хромосомные болезни.	Содержание учебного материала Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Синдромы частичных моносомий. Клиника, цитогенетические варианты. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом	2	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09, ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7, ЛР 13,

	Практическое занятие. Хромосомные болезни: раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных.	4	ЛР 16, ЛР 17.
	Самостоятельная работа обучающихся	-	
Тема 5.2 Генные болезни.	Содержание учебного материала Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Причины генных заболеваний.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09, ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7, ЛР 13, ЛР 16, ЛР 17.
	Практическое занятие Генные болезни: изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.	4	
	Самостоятельная работа обучающихся	-	
Тема 5.3 Наследственное предрасположение к болезням.	Содержание учебного материала Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09, ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7, ЛР 13, ЛР 16, ЛР 17.
	Практическое занятие Изучение особенностей наследственных болезней.	2	
	Самостоятельная работа обучающихся	-	
Тема 5.4 Диагностика наследственных болезней	Содержание учебного материала Методы изучения мультифакториальных заболеваний. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.	-	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09, ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7, ЛР 13, ЛР 16, ЛР 17.
	Практическое занятие Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний	4	
	Самостоятельная работа обучающихся	-	

	Максимальная учебная нагрузка (всего часов)	42	
	Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего часов)	40	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению.

Оборудование учебного кабинета:

1. Таблицы
2. Мультимедийная система
3. Столы и стулья для обучающихся
4. Стол и стул для преподавателя
5. Шкаф для учебно-методических пособий
6. Учебная доска

3.2. Информационное обеспечение обучения

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

Основная литература:

1. Бочков Н.П., Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-3652-3 - Режим доступа: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970436523.html>

Дополнительная литература:

1. Хандогина Е.К., 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, 2017. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-4018-6 - Режим доступа: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970440186.html>
2. Рубан Э.Д., Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс]: учебник / Рубан Э.Д. - Ростов н/Д: Феникс, 2013. - 319 с. (Медицина.) - ISBN 978-5-222-21045-1 - Режим доступа: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785222210451.html>

Современные профессиональные базы данных и информационные ресурсы из сети Интернет:

1. <https://licey.net>
2. <https://med-gen.ru>
3. <https://www.medgen-journal.ru>

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ 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.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
Умения:	
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач.
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения тестовых заданий.
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения тестовых заданий.
Знания:	
Биохимические и цитологические основы наследственности	Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения тестовых заданий. Индивидуальный и групповой опрос.
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	

5. АДАПТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ПРИ ОБУЧЕНИИ ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ

Адаптация рабочей программы проводится в целях обеспечения права инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья на получение профессионального образования, создания необходимых для получения среднего профессионального образования условий, а также обеспечения достижения обучающимися инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья результатов формирования практического опыта.

Оснащение кабинета для проведения занятий должно отвечать особым образовательным потребностям обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья. Кабинет должен быть оснащен оборудованием и учебными местами с техническими средствами обучения для обучающихся с различными видами ограничений здоровья.

Оснащение устанавливается в кабинете при наличии обучающихся по адаптированной образовательной программе с учетом имеющегося типа нарушений здоровья у обучающегося.

Доступ к информационным и библиографическим ресурсам, указанным в рабочей программы, должен быть представлен в формах, адаптированных к ограничениям здоровья обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья (не менее одного вида).

Во время самостоятельной подготовки обучающиеся инвалиды и лица с ограниченными возможностями здоровья должны быть обеспечены доступом к сети Интернет.

Указанные в п. 4 программы формы и методы контроля проводятся с учетом ограничения здоровья обучающихся. Целью текущего контроля является своевременное выявление затруднений и отставания, обучающегося с ограниченными возможностями здоровья и внесение коррективов в учебную деятельность.

Форма промежуточной аттестации устанавливается с учетом индивидуальных психофизических особенностей обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья (устно, письменно на бумаге, письменно на компьютере, в форме тестирования и т.п.).

При проведении промежуточной аттестации обучающемуся предоставляется время на подготовку к ответу, увеличенное не более чем в три раза, установленного для подготовки к ответу обучающимся, не имеющим ограничений в состоянии здоровья.