

**БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
ХАНТЫ-МАНСИЙСКОГО АВТОНОМНОГО ОКРУГА - ЮГРЫ
«Сургутский государственный университет»**

УТВЕРЖДАЮ:
Проректор по учебно-методической работе
_____ Е.В. Коновалова
«15» июня 2023 г.

Медицинский колледж

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.03. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Специальность _____ **31.02.01 Лечебное дело** _____

Форма обучения _____ **очная** _____

Сургут, 2023 г.

Рабочая программа дисциплины составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.01 Лечебное дело, утвержденного Министерством Просвещения Российской Федерации Приказ от 04 июля 2022 г. № 526.

Автор программы:
Филатова Лариса Петровна, преподаватель

Согласование рабочей программы

Подразделение	Дата согласования	Ф.И.О., подпись
Зав. отделением	24.04.2023	Соколова Е.В.
Отдел комплектования и научной обработки документов	24.04.2023	Дмитриева И.И.

Программа рассмотрена и одобрена на заседании МО «Общепрофессиональные дисциплины»
«24» апреля 2023 года, протокол № 4

Председатель МО _____ преподаватель Филатова Л.П.

Программа рассмотрена и одобрена на заседании учебно-методического совета
медицинского колледжа
«18» мая 2023 года, протокол № 5

Директор _____ к.м.н., доцент Бубович Е.В.

СОДЕРЖАНИЕ

- 1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**
- 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**
- 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**
- 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**
- 5. АДАПТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ПРИ ОБУЧЕНИИ ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ**

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» является обязательной частью общепрофессионального цикла основной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09, ЛР 7, ЛР 9.

1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК, ЛР	Умения	Знания
ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09, ПК 2.1., ПК 4.1., ПК 4.4, ПК 6.7. ЛР 7, ЛР 9	<ul style="list-style-type: none"> - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней 	<ul style="list-style-type: none"> - 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

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов
Объем образовательной программы учебной дисциплины	58
в т.ч. в форме практической подготовки	28
в т. ч.:	
теоретическое обучение	18
практические занятия	28
<i>Консультации</i>	2
<i>Самостоятельная работа</i>	4
Промежуточная аттестация: экзамен	6

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4
Раздел 1. Основы генетики		2	
Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики	Содержание учебного материала	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09 ПК 2.1., ПК 6. 7 ЛР 7, ЛР 9
	1. Краткая история развития медицинской генетики. 2. Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. 3. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. 4. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.	2	
	Самостоятельная работа обучающихся №1. Открытия Г.Менделя, Т.Моргана в области генетики. Зарисовать животную клетку. Дать морфологическую и физиологическую характеристику органеллам клетки. Изучение основной и дополнительной литературы по теме, работа с конспектом.	2	
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности		8	
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала	4	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 06 ПК 4.1 ЛР 7, ЛР 9
	1. Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки. 2. Прокариотические и эукариотические клетки. Общий план строения эукариотической клетки. 3. Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки. 4. Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип». 5. Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.	2	
	В том числе практических занятий	2	
	Практическое занятие № 1.	2	

	Основные типы деления эукариотической клетки. Гаметогенез. Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, мейоз, амитоз). Биологическая роль разных типов деления. Гаметогенез (овогенез, сперматогенез).		
Тема 2.2.	Содержание учебного материала	4	
Биохимические основы наследственности	1. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. 2. Сохранение информации от поколения к поколению. 3. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена. 4. Состав и структура нуклеотида. Универсальность, индивидуальная специфичность структур ДНК, определяющих ее способность кодировать, хранить, воспроизводить генетическую информацию. 5. Репликация ДНК, роль ферментов, чередование экзонов и интронов в структуре генов. 6. Транскрипция, трансляция, элонгация. Синтез белка как молекулярная основа самообновления. 7. Генетический код его универсальность, специфичность.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03 ПК 4.1 ЛР 7, ЛР 9
	В том числе практических занятий	2	
	Практическое занятие № 2. Цитологические и биохимические основы наследственности. Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям	2	
	Самостоятельная работа обучающихся №2. Биосинтез белка. Составить презентацию. Аминокислоты. Составить презентацию.	2	
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		18	
Тема 3.1.	Содержание учебного материала	12	
Типы наследования признаков	1. Законы наследования Я. Г. Менделя. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Сущность законов наследования признаков у человека. 2. Типы и закономерности наследования признаков у человека. 3. Генотип и фенотип. 4. Виды взаимодействия генов. 5. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и	4	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 09 ПК 4.4, ЛР 7, ЛР 9

	неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия 6. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. 7. Генетическое определение групп крови и резус – фактора		
	В том числе практических занятий	8	
	Практическое занятие № 3. Наследование менделирующих признаков у человека. Сцепленное с полом наследование. Решение задач. Практическое занятие № 4. Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Система АВО, резус система. Выявления причин возникновения резус-конфликта матери и плода. Решение задач.	4	
Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез.	Содержание учебного материала	6	
	1. Основные виды изменчивости. 2. Причины мутационной изменчивости. 3. Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез. 4. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	В том числе практических занятий	4	
	Практическое занятие № 5. Изменчивость и мутации. Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней. Работа с обучающими и контролирующими пособиями.	4	
Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости		8	
Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости	Содержание учебного материала	8	
	1. Методы изучения наследственности и изменчивости. 2. Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, популяционно-статистический, иммуногенетический методы.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 05, ОК 09 ПК 4.1. ЛР 7, ЛР 9
	В том числе практических занятий	6	
	Практические занятия № 6. Генеалогический метод. Составление и анализ родословных схем. Практические занятия № 7. Наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-	6	

	рецессивных и сцепленных с полом. Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом. Цитогенетический метод. Кариотипирование.		
Раздел 5. Наследственность и патология		10	
Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация	Содержание учебного материала	6	
	1. Классификация наследственных болезней. 2. Аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с полом заболевания. 3. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. 4. Мультифакториальные заболевания. 5. Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний.	2	ОК 02, ОК 04, ОК 06, ОК 07 ЛР 7, ЛР 9
	В том числе практических занятий	4	
	Практическое занятие № 8. Хромосомные и генные заболевания. Изучение хромосомных и генных заболеваний. Причины возникновения хромосомных и генных заболеваний. Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Клинические проявления мультифакториальных заболеваний.	4	
Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала	4	
	1. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. 2. Перспективное и ретроспективное консультирование. 3. Показания к медико-генетическому консультированию. 4. Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена. Виды профилактики наследственных заболеваний.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05 ОК 09, ПК 4.4, ПК 6.7 ЛР 7, ЛР 9

	<p>Практическое занятие №9 Медико-генетическое консультирование. Изучение вопросов с целью проведения опроса и учета пациентов с наследственной патологией: Решение заданий, моделирующих вопросы медико-генетического консультирования. Составление анкеты с целью проведения опроса и ведения учёта пациентов с наследственной патологией. Проведение бесед по планированию семьи с учётом имеющейся наследственной патологии</p>		
Консультации		2	
Промежуточная аттестация (экзамен)		6	
Всего:		58	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Для реализации программы учебной дисциплины предусмотрены следующие специальные помещения:

Кабинет медико-биологических дисциплин

для дисциплинарной, междисциплинарной и модульной подготовки, практических занятий

Количество посадочных мест - 25

Кабинет оснащен учебной мебелью, доской классной, рабочим местом преподавателя, инструктивно-нормативной, учебно-программной, учебно-методической документацией, учебно-наглядными пособиями, техническими средствами обучения: компьютер с лицензионным программным обеспечением, стационарный мультимедийный проектор, мобильный проекционный экран, шкаф для реактивов, инструментов, приборов, микроскоп, стекла предметные, шпатель металлический, чашки Петри.

Библиотека, читальный зал с выходом в сеть Интернет

читальный зал колледжа оснащен специализированной мебелью, техническими средствами обучения: компьютер, ЖК телевизор.

Количество посадочных мест - 20

3.2. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

3.2.1 Рекомендуемая литература				
Основная литература				
	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Кол-во экз.
1	Бочков Н.П.	Медицинская генетика: учебник для студентов медицинских училищ и колледжей / Н. П. Бочков, А. Ю. Асанов, Н. А. Жученко [и др.] ; под ред. Н. П. Бочкова	Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 223, [1] с.	82
2	Бочков Н.П.	Медицинская генетика: учебник для студентов медицинских училищ и колледжей / Н. П. Бочков, А. Ю. Асанов, Н. А. Жученко [и др.] ; под ред. Н. П. Бочкова	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 223, [1] с.	https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html
3	Хандогина Е. К. и др.	Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник для медицинских училищ и колледжей : для студентов учреждений среднего профессионального образования, обучающихся по специальности 31.02.01 "Лечебное дело" по ОП.05 "Генетика человека с основами медицинской генетики"; специальностям 32.02.01 "Сестринское дело" по ОП.04 "Генетика человека с основами медицинской генетики" / [Е. К. Хандогина и	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017.— 191 с.	55

		др.] .— 3-е изд. стереотип.		
4	Хандогина Е.К. и др.	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	https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970451489.html
5	сост. Кукушкина Е.В., Кукушкин И.А.	Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для СПО	Саратов: Профобразование, 2019.— 145 с.	http://www.iprbookshop.ru/86133.html
Дополнительная литература				
1	Борисова, Т. Н.	Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп.	Москва: Издательство Юрайт, 2022. — 159 с. — (Профессиональное образование)	https://urait.ru/bcode/490960
2	Осипова, Л. А.	Генетика. В 2 ч. Часть 2: учебное пособие для среднего профессионального образования / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — (Профессиональное образование)	Москва: Издательство Юрайт, 2023. — 251 с.	https://urait.ru/bcode/513820
Методические разработки				
1	Усольцева Е.Г. и др.	Методические рекомендации для студентов по выполнению внеаудиторной самостоятельной работы: методическое пособие для студентов / Бюджетное учреждение высшего образования Ханты-Мансийского автономного округа - Югры "Сургутский государственный университет", Медицинский колледж.	Сургут: Сургутский государственный университет, 2020	https://elib.surgu.ru/local/umr/1023
2	Филатова, Л.П.	Генетика человека с основами медицинской генетики: учебно-методическое пособие / Л. П. Филатова. Бюджетное учреждение высшего образования Ханты-Мансийского автономного округа - Югры "Сургутский государственный университет", Медицинский	Сургут: БУ ВО "Сургутский государственный университет,"2020	https://elib.surgu.ru/local/umr/764

		колледж.		
3	Филатова, Л.П.	Внеаудиторная самостоятельная работа по общепрофессиональной дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики»: методические указания / БУ ВО "Сургутский государственный университет", Медицинский колледж	Сургут: Сургутский государственный университет, 2020	https://elib.surgu.ru/local/umr/1106
3.2.2 Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»				
1	Федеральная электронная медицинская библиотека - http://www.femb.ru/			
2	Здоровая Россия - http://www.takzdorovo.ru .			
3	MedicalPlanet.su - https://medicalplanet.su/			
3.2.3 Перечень программного обеспечения				
1	Microsoft Windows			
2	Пакет прикладных программ Microsoft Office			
3.2.4 Перечень информационных справочных систем				
1	Справочно-правовая система Консультант плюс			
2	Информационно-правовой портал Гарант.ру			

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
<p>Знания:</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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 	<ul style="list-style-type: none"> - полное раскрытие понятий и точность употребления научных терминов, применяемых в генетике; - демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний 	<p>Текущий контроль: Оценка результатов тестирования, индивидуального и группового опроса, решения ситуационных задач. Диагностическое тестирование. Итоговый контроль: экзамен</p>
<p>Умения:</p> <ul style="list-style-type: none"> - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней. 	<ul style="list-style-type: none"> - демонстрация способности прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стандартных символов; - проведение опроса и консультирования пациентов в соответствии с принятыми правилами 	<p>Экспертная оценка выполнения практических заданий</p>

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

Адаптация рабочей программы дисциплины ОП.03. Генетика человека с основами медицинской генетики проводится при реализации адаптивной образовательной программы – программы подготовки специалистов среднего звена – основной образовательной программы по специальности 31.02.01 Лечебное дело 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.

5.1. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплин

Доступ к информационным и библиографическим ресурсам, указанным в рабочей программе, предоставлен в формах, адаптированных для лиц с ограниченными возможностями здоровья и инвалидов:

Для лиц с нарушением зрения (не менее двух видов):

- в печатной форме увеличенным шрифтом;
- в форме электронного документа;
- в форме аудиофайла.

Для лиц с нарушением слуха:

- в печатной форме;
- в форме электронного документа.

Для лиц с нарушением опорно-двигательного аппарата (не менее двух видов):

- в печатной форме;
- в форме электронного документа;
- в форме аудиофайла.

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

5.2. Материально-техническое оснащение кабинетов

Оснащение отвечает особым образовательным потребностям обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья. Кабинеты оснащены оборудованием и учебными местами с техническими средствами обучения для обучающихся с различными видами ограничений здоровья:

1. для обучающихся с ограниченными возможностями здоровья по зрению:

– наличие специального оборудования - портативный дисплей Брайля, который озвучивает все действия пользователя, обеспечивает комфортную работу на компьютере и доступность информации. Дисплей сочетает в себе новейшие технологии, самую удобную для пользователя клавиатуру, эргономичное расположение органов управления, подключение USB кабелем.

– присутствие тьютора, оказывающего обучающемуся необходимую помощь: обеспечение доступа обучающегося, являющегося слепым и использующего собаку-поводыря, к зданию образовательной организации.

2. для обучающихся с ограниченными возможностями здоровья по слуху:

– дублирование звуковой справочной информации о расписании учебных занятий визуальной (установка мониторов с возможностью трансляции субтитров (мониторы, их размеры и количество определены с учетом размеров помещения);

– обеспечение надлежащими звуковыми средствами воспроизведения информации;

3. для обучающихся, имеющих нарушения опорно-двигательного аппарата, материально-технические условия обеспечивают возможность беспрепятственного доступа

обучающихся в учебные помещения, столовые, туалетные и другие помещения образовательной организации, а также их пребывания в указанных помещениях:

- наличие пандусов, поручней, расширенных дверных проемов, широких лифтов со звуковым сигналом, световой навигации, платформы для подъема инвалидных колясок; локального понижения стоек-барьеров до высоты не более 0,8 м;
- наличие специальных кресел и других приспособлений,
- наличие санитарной комнаты, оборудованной адаптированной мебелью.

5.3. Контроль и оценка результатов освоения дисциплины

Указанные в разделе программы формы и методы контроля и оценки результатов обучения проводятся с учетом возможности обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья. Предоставляется возможность выбора формы ответа (устно, письменно на бумаге, письменное на компьютере) при сдаче промежуточной аттестации с учетом индивидуальных особенностей.

При проведении промежуточной аттестации обучающимися предоставляется увеличенное время на подготовку к ответу.