

Приложение 2.9
к ПОП по специальности
31.02.01 Лечебное дело

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
«ОП.03 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

2023 г.

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**

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 и знания

Код ПК, ОК	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	<p>Уметь:</p> <p>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;</p> <p>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;</p> <p>проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p> <p>рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;</p> <p>проводить Опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</p> <p>проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p> <p>проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</p>	<p>Знать:</p> <p>биохимические и цитологические основы наследственности; закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</p> <p>методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</p> <p>основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</p> <p>основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</p> <p>признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;</p> <p>цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</p> <p>правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;</p>

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 ¹	-
Промежуточная аттестация	2

¹ Самостоятельная работа в рамках образовательной программы планируется образовательной организацией в соответствии с требованиями ФГОС СПО в пределах объема учебной дисциплины в количестве часов, необходимом для выполнения заданий самостоятельной работы обучающихся, предусмотренных тематическим планом и содержанием учебной дисциплины.

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 ² , 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	1	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 07 ОК 09 ЛР17
	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.		
	Практическое занятие	4	
	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. Практическое занятие №2: Способы деления эукариотических клеток: митоз, мейоз и амитоз. Сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации. Гаметогенез: овогенез, сперматогенез. Строение половых клеток.	2	
Раздел 2. Биохимические основы наследственности		5	
Тема 2.1.	Содержание учебного материала	1	ОК 01

² В соответствии с Приложением 3 ПООП.

<p>Сцепленное с полом наследование.</p>	<p>Практическое занятие №5 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. Хромосомная теория наследственности. Практическое занятие №6 Наследование, сцепленное с полом. Анализ задач, моделирующих моно-дигибридное скрещивание, наследование групп крови, резус-фактора, сцепленное наследование.</p>	<p>2</p> <p>2</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. ЛР6</p>
	<p>Практическое занятие</p>	<p>4</p>	

	<p>Практическое занятие №7 Методы изучения наследственности человека. Изучение методов с целью проведения бесед по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии:</p> <p>Практическое занятие №8 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>	2	
Раздел 5. Наследственность и среда		1	
Тема 5.1 Изменчивость и виды мутаций у организма.	<p>Содержание учебного материала</p> <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	<p>ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 06 ОК 07 ЛР 9</p>
Раздел 6. Наследственность и патология		10	
Тема 6.1. Хромосомные болезни	<p>Содержание учебного материала</p> <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>	1	<p>ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 07 ОК 09 ПК 4.1 ПК 4.4 ПК6.7</p>
	Практическое занятие	4	

	<p>Практическое занятие №9 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. Практическое занятие №10 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>	<p>2</p> <p>2</p>	<p>ЛР 10</p>
<p>Тема 6.2. Генные болезни Мульти-факториальные болезни.</p>	<p>Содержание учебного материала</p>	1	
	<p>Определение и классификация генных болезней. Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования. Мультифакториальные болезни.</p>		<p>ОК 01 ОК 02 ОК 05 ОК 09</p>
	<p>Практическое занятие</p>	4	<p>ПК4.1.</p>
	<p>Практическое занятие №11 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. Практическое занятие №12 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>	<p>2</p> <p>2</p>	<p>ПК4.4. ПК6.7 ЛР 10</p>
<p>Раздел 7.Медико-генетическое консультирование</p>		5	
<p>Тема 7.1.</p>	<p>Содержание учебного материала</p>	1	<p>ОК 01</p>

Медико-генетическое консультирование	<p>Виды профилактики наследственных болезней.</p> <p>Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.</p> <p>Перспективное и ретроспективное консультирование.</p> <p>Показания к медико-генетическому консультированию.</p> <p>Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена.</p>		<p>ОК 02</p> <p>ОК 04</p> <p>ОК 05</p> <p>ОК 09</p> <p>ПК 4.4</p> <p>ПК6.7</p> <p>ЛР 13,17</p>
	Практическое занятие	2	
	<p>Практическое занятие №7 Медико-генетическое консультирование.</p> <p>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

Для реализации программы библиотечный фонд образовательной организации должен иметь печатные и/или электронные образовательные и информационные ресурсы, для использования в образовательном процессе. При формировании библиотечного фонда образовательной организацией выбирается не менее одного издания из перечисленных ниже печатных изданий и (или) электронных изданий в качестве основного, при этом список, может быть дополнен новыми изданиями.

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> (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа : по подписке.

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> (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа : по подписке.

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> (дата обращения: 03.03.2023). — Текст : электронный.

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> (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа : по подписке.

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: 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;</p>	<p>Демонстрируют решение заданий в тестовой форме. Демонстрируют знание терминов. Знают методы изучения генетики человека в норме и патологии. Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта. Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач. Проводят анкетирование и обработку данных о мерах профилактики населения хронических болезней.</p>	<p>оценка процента правильных ответов на тестовые задания оценка результатов индивидуального устного опроса оценка правильности изображения схем и заполнения таблиц оценка правильности решения ситуационных заданий оценка соответствия эталону решения ситуационных задач соответствие презентации критериям оценки оценка продуктивности работы на практических занятиях экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы</p>
Перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины		
<p>перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины 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</p>	<p>Демонстрируют практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм. Демонстрируют практические навыки при составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии. Ориентируются в формулировке терминов. Составляют план беседы и опроса пациентов с наследственной патологией.</p>	<p>оценка соответствия эталону решения ситуационных задач соответствие презентации критериям оценки оценка полноты и правильности схем и таблиц экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы оценка результатов выполнения практической работы оценка соответствия вопросов анкеты целям исследования контроль правильности и полноты заполнения медицинской карты и дневника здоровья</p>

<p>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>		
---	--	--