

1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Учебная дисциплина ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики является обязательной частью общепрофессионального цикла ПОП-П 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 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
ПК 2.1. ПК 4.1 ПК 4.4 ПК 6.7 ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 06 ОК 07 ОК 09	Уметь: 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.	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; признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями; цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Форма обучения: очная

Вид учебной работы	Объём часов
Объем образовательной программы учебной дисциплины	78
в т.ч. в форме практической подготовки	-
в том числе:	
лекционные занятия	28
практические занятия	28
курсовая работа (проект)	
Самостоятельная работа	4
Промежуточная аттестация в форме экзамен	18

Форма обучения: очно-заочная

Вид учебной работы	Объём часов
Объем образовательной программы учебной дисциплины	78
в т.ч. в форме практической подготовки	-
в том числе:	
лекционные занятия	8
практические занятия	16
курсовая работа (проект)	
Самостоятельная работа	36
Промежуточная аттестация в форме экзамен	18

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание и формы организации деятельности обучающихся	Объем, акад. ч / в том числе в форме практической подготовки, акад ч (очная форма)	Объем, акад. ч / в том числе в форме практической подготовки, акад ч (очно-заочная форма)	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	3	4
Раздел 1. Цитологические основы наследственности				
Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности	<p>Содержание</p> <p>Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость.</p> <p>История развития медицинской генетики, основные достижения и проблемы генетики.</p> <p>Задачи и основные принципы медицинской генетики.</p> <p>Уровни организации генетического материала.</p> <p>Кариотип. Хромосомы: строение, классификация и типы хромосом человека.</p>	4	1	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК05 ОК 07 ОК 09
	В том числе практических занятий и лабораторных работ			

	<p>Практическое занятие №1 Цитологические основы наследственности.</p> <p>Внутриклеточные структуры – носители наследственной информации: ядро, митохондрии.</p> <p>Уровни упаковки генетического материала.</p> <p>Особенности хромосомного набора человека (количество, формы, размеры, хромосом), отличие мужского кариотипа от женского. Половые хромосомы. Тельце Барра.</p> <p>Дифференциальная окраска хромосом, эухроматин, гетерохроматин.</p> <p>Способы деления эукариотических клеток: митоз, мейоз и амитоз.</p> <p>Сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации.</p> <p>Гаметогенез: овогенез, сперматогенез. Строение половых клеток.</p>			
Раздел 2. Биохимические основы наследственности				
Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.	Содержание	4	1	ОК 01 ОК 02 ОК 04 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.			
	В том числе практических занятий и лабораторных работ	4	2	

	<p>Практическое занятие №2 Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.</p> <p>Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации.</p> <p>Сравнение ДНК и РНК.</p> <p>Строение гена: интрон, экзон. Экспрессия генов.</p> <p>Механизм кодирования наследственной информации.</p> <p>Генетический код, его свойства. Работа с таблицей генетического кода.</p> <p>Этапы биосинтеза белка. Транскрипция. Трансляция.</p> <p>Решение задач, моделирующих принцип кодирования наследственной информации.</p> <p>Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК.</p>			
Раздел 3. Закономерности наследования признаков				
Тема 3.1 Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом	Содержание	2	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.			
	В том числе практических занятий и лабораторных работ	4	2	

наследование.	<p>Практическое занятие №3 Моно-гибридное и дигибридное скрещивание.</p> <p>Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.</p> <p>Выполнение практикоориентированных задач для понимания механизмов возникновения наследственных патологий по темам: Моногибридное скрещивание с полным и неполным доминированием.</p> <p>Дигибридное скрещивание с полным доминированием.</p> <p>Наследование групп крови и резус-фактора.</p> <p>Законы сцепленного наследования.</p> <p>Хромосомной теории наследственности.</p> <p>Наследование, сцепленное с полом.</p> <p>Анализ задач, моделирующих моно-дигибридное скрещивание, наследование групп крови, резус-фактора, сцепленное наследование.</p>			
Раздел 4. Методы изучения наследственности человека				
Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека.	<p>Содержание</p> <p>Цитогенетический метод.</p> <p>Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.</p> <p>Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.</p> <p>Клинико-генеалогический метод. Области применения клинико-генеалогического метода.</p> <p>Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).</p> <p>ПОП-Пуляционно-статистический метод.</p> <p>Методы пренатальной диагностики.</p>	4	1	<p>ОК 01</p> <p>ОК 02</p> <p>ОК 03</p> <p>ОК4</p> <p>ОК 05</p> <p>ОК 09</p> <p>ПК 4.1.</p>
В том числе практических занятий и лабораторных работ		4	2	

	<p>Практическое занятие №4 Методы изучения наследственности человека.</p> <p>Изучение методов с целью проведения бесед по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии:</p> <p>Клинико-генеалогического метода, его применение для выявления наследственных заболеваний.</p> <p>Методика составления родословных и их генетический анализ.</p> <p>Определение типа наследования заболевания (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, сцепленный с Y-хромосомой, сцепленный с X-доминантный, сцепленный с X-рецессивный).</p> <p>Определение возможных генотипов членов рода</p> <p>Сравнительный анализ «Методов изучения наследственности человека»</p>			
Раздел 5. Наследственность и среда				
Тема 5.1	Содержание	4	1	ОК 01
Изменчивость и виды мутаций у организма.	<p>Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.</p> <p>Классификация форм изменчивости.</p> <p>Ненаследственная изменчивость.</p> <p>Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Мутации</p> <p>Комбинативная изменчивость. Мутационная изменчивость.</p> <p>Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды.</p> <p>Классификации мутаций: по месту возникновения, по действию на организм, по изменению наследственного материала.</p>			ОК 02 ОК 04 ОК 06 ОК 07
Раздел 6. Наследственность и патология				
Тема 6.1.	Содержание учебного материала	6	1	ОК 01

Хромосомные болезни	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).			ОК 02 ОК 04 ОК 07 ОК 09 ПК 4.1 ПК 4.4 ПК6.7
	В том числе практических занятий и лабораторных работ	4	2	
	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.			
Тема 6.2. Генные болезни Мульти-факториальные болезни.	Содержание	2	1	
	Определение и классификация генных болезней. Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования. Мультифакториальные болезни.			ОК 01 ОК 02 ОК 05 ОК 09 ПК4.1.
	В том числе практических занятий и лабораторных работ	4	4	

	<p>Практическое занятие №6 Генные болезни. Мультифакториальные болезни.</p> <p>Нарушение обмена аминокислот: фенилкетонурия, альбинизм, алкаптонурия</p> <p>Нарушение обмена углеводов: галактоземия, мукополисахаридозы.</p> <p>Нарушение обмена липидов: сфинголипидозы и нарушения обмена липидов плазмы крови.</p> <p>Нарушение обмена стероидов: адреногенитальный синдром.</p> <p>Аномальные фенотипы и клинические проявления генных заболеваний по фотографиям больных.</p> <p>Решение практикоориентированных задач, моделирующих наследование генных болезней. Определение рисков возникновения моногенных заболеваний.</p> <p>Мультифакториальные болезни.</p>			ПК4.4. ПК6.7
Раздел 7. Медико-генетическое консультирование				
Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование	Содержание	2	1	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.4 ПК6.7
	<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>			
	В том числе практических занятий и лабораторных работ	4	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>			
Самостоятельная работа		4	36	
Промежуточная аттестация		18	18	
Всего		78	78	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Для реализации программы учебной дисциплины должно быть предусмотрено следующее специальное помещение:

Наименование специально оборудованного учебного кабинета	Оснащенность специально оборудованного учебного кабинета
Кабинет медико-биологических дисциплин	Функциональная мебель (учебные парты, стулья, стол и стул преподавателя, учебная доска); Тренажер человека; Лабораторные шкафы; Пробирки разные; Чашки Петри; Мерная посуда; Контейнеры для дезинфицирующих средств разных объемов; Мешки для сбора отходов класса А, Б, В; Контейнеры для сбора отходов; Стерильные ёмкости-контейнеры для сбора лабораторных анализов; Стерильные ёмкости-контейнеры для сбора лабораторных анализов; Стерильная пробирка со средой одноразовая для забора биоматериала; Шпатель медицинский одноразовый стерильный; Крафт-пакеты для стерилизации медицинского инструментария; Иммерсионное масло; Пеленальный стол; Средства ухода и одежда для детей первого года жизни; Сантиметровая лента; Медицинский инструментарий

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

Основная литература

1. Азова, М.М. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Азова М.М., Гигани О.Б., Гигани О.О., Желудова Е.М., Щипков В.П. — Москва : КноРус, 2020. — 208 с. — (СПО). — ISBN 978-5-406-07535-7. — URL: <https://book.ru/book/932512>(ЭБС BOOK.RU)

Дополнительная литература

1. 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. - Режим доступа: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970451489.html> (Электронная библиотека медицинского колледжа «Консультант студента»)

2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 224 с. : - ISBN 978-5-9704-5481-7. - Режим доступа: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970454817.html> (Электронная библиотека медицинского колледжа «Консультант студента»)

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 экзамен</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</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</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 экзамен</p>

<p> 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> патологии. Ориентируются в формулировке терминов. Составляют план беседы и опроса пациентов с наследственной патологией. </p>	
---	--	--