

**ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«БАЙКАЛЬСКИЙ БАЗОВЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ БУРЯТИЯ»**

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
«ОП. 03 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»
Для специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика**

2025 г.

«Рассмотрено»
на заседании ЦМК
ОГСЭЕН и ОД
Суранова Т.А.
Протокол № 3
от 27.02 2025 г.
Председатель ЦМК (подпись)
(ФИО)

«Согласовано»
Зам. директора УР
Шереметова
О.В. Шереметова
«28» 02 2025 г.

«Согласовано»
Методист
Шереметова
(ФИО)
«28» 02 2025 г.

Самопроверка (самоэкспертиза) рабочей программы на соответствие структуре и макету проведена 28.02.2025 (дата) (подпись) (подпись)

Рабочая программа прошла техническую и содержательную экспертизу
(подпись) Суранова Т.А.
(подпись эксперта) (расшифровка подписи, должность)

«Утверждена» на заседании методического совета
Протокол № 3 от «28» 02 2025 г.

Рабочая программа учебной дисциплины разработана в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.03. Лабораторная диагностика, утвержденного Приказом Мин.просвещения России от 4 июля 2022 г. N 525 и на основе Примерной основной образовательной программы Санкт-Петербургского государственного бюджетного профессионального образовательного учреждения «Медицинский колледж № 1» и «Медицинский колледж имени В.М.Бехтерева», утвержденной протоколом Федерального учебно-методического объединения по УГПС 34.00.00 от 19.08.2022 № 5 (Зарегистрирована в государственном реестре примерных основных образовательных программ приказом ФГБОУ ДПО ИРПО № П-40 от 08.02.2023)

Организация-разработчик: Государственное автономное профессиональное образовательное учреждение «Байкальский базовый медицинский колледж МЗ РБ»

Рецензенты (*если предусмотрено разработчиком*)

Внутренний

Ф.И.О., ученая степень, звание, должность

Внешний

Ф.И.О., ученая степень, звание, должность

Разработчики:

Андреевская М.А преподаватель первой категории

СОДЕРЖАНИЕ

- 1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПРИМЕРНОЙ 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 ПРИМЕРНОЙ 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 31.02.03 Лабораторная диагностика

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	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	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;

	патологией; проводить предварительную диагностику наследственных болезней; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	
--	--	--

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

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, 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
	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. Способы деления эукариотических клеток: митоз, мейоз и амитоз. Сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации. Гаметогенез: овогенез, сперматогенез. Строение половых клеток.		
Раздел 2. Биохимические основы наследственности		5	
Тема 2.1.	Содержание учебного материала	1	ОК 01

Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.	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.		ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09
	Практическое занятие	4	
	Практическое занятие №2 Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код. Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. Сравнение ДНК и РНК. Строение гена: интрон, экзон. Экспрессия генов. Механизм кодирования наследственной информации. Генетический код, его свойства. Работа с таблицей генетического кода. Этапы биосинтеза белка. Транскрипция. Трансляция. Решение задач, моделирующих принцип кодирования наследственной информации. Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК.		
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		5	
Тема 3.1Моно-гибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом	Содержание учебного материала	1	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.3.
	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.		
	Практическое занятие	4	

наследование.	Практическое занятие №3 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. Хромосомной теории наследственности. Наследование, сцепленное с полом. Анализ задач, моделирующих моно-дигибридное скрещивание, наследование групп крови, резус-фактора, сцепленное наследование.		
Раздел 4. Методы изучения наследственности человека		5	
Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека.	Содержание учебного материала	1	ОК 01 ОК 02 ОК 03 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.1.
	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.		
	Практическое занятие	4	

	Практическое занятие №4 Методы изучения наследственности человека. Изучение методов с целью проведения бесед по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии: 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»		
Раздел 5. Наследственность и среда		1	
Тема 5.1 Изменчивость и виды мутаций у организма.	Содержание учебного материала	1	ОК 01
	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.		ОК 02 ОК 04 ОК 06 ОК 07
Раздел 6. Наследственность и патология		10	
Тема 6.1. Хромосомные болезни	Содержание учебного материала	1	ОК 01
	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 4.3
	Практическое занятие	4	

	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 учебного материала	1	ОК 01 ОК 02 ОК 05 ОК 09 ПК 4.1. ПК 4.3.
	Определение и классификация генных болезней. Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования. Мультифакториальные болезни.		
	Практическое занятие	4	
	Практическое занятие №6 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. Аномальные фенотипы и клинические проявления генных заболеваний по фотографиям больных. Решение практикоориентированных задач, моделирующих наследование генных болезней. Определение рисков возникновения моногенных заболеваний. Мультифакториальные болезни.		
Раздел 7. Медико-генетическое консультирование		5	
Тема 7.1.	Содержание учебного материала	1	ОК 01

Медико-генетическое консультирование	Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена.		ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.3 ПК.6.3
	Практическое занятие	4	
	Медико-генетическое консультирование. 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		
	Всего	36	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Кабинет «Медико-биологических дисциплин» оснащенный в соответствии с п. 6.1.2.1 примерной образовательной программы по специальности 31.02.003 «Лабораторная диагностика»

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 [Текст] : учеб. для мед. училищ и колледжей /под ред. Н. П. Бочкова – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019. – 224 с.
2. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб. / Е. К. Хандогина [и др.]. -М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. — 192с.

3.2.2. Основные электронные издания

1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / Бочков Н. П. , Пузырев В. П. , Смирнихина С. А. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-4628-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970446287.html> (дата обращения: 06.06.2023). - Режим доступа : по подписке.
2. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / О. Б. Гигани, О. О. Гигани, Е. М. Желудова [и др.] ; под ред. М. М. Азовой. — Москва : КноРус, 2020. — 208 с. — ISBN 978-5-406-07535-7. — URL: <https://book.ru/book/932512> (дата обращения: 06.06.2023). — Текст : электронный.
3. Русановский, В. В., Основы генетики : учебник / В. В. Русановский, Т. И. Полякова, И. Б. Сухов. — Москва : Русайнс, 2021. — 105 с. — ISBN 978-5-4365-5174-6. — URL: <https://book.ru/book/936755> (дата обращения: 06.06.2023). — Текст : электронный.

3.2.3. Дополнительные источники

1. Васильева, Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач / Е. Е. Васильева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2023. — 92 с. — ISBN 978-5-507-45729-8. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/282359> (дата обращения: 28.07.2023). — Режим доступа: для авториз. пользователей.
2. Гайнутдинов, И.К. Медицинская генетика : учебник [для среднего профессионального образования по специальностям «Лечебное дело», «Акушерское дело», «Сестринское дело». – Ростов н/Д. : Феникс, 2007. – 314 с.

3. Кириленко, А.А., Биология. Сборник задач по генетике. Базовый и повышенный уровни ЕГЭ [Текст] /А.А.Кириленко.- Ростов н/Д: Феникс,2015 . - 176 с.
4. Кургуз, Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2023. — 176 с. — ISBN 978-5-507-45741-0. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/282398> (дата обращения: 28.07.2023). — Режим доступа: для авториз. пользователей.
5. Никольский, В.И. Генетика [Текст] : учеб. пособие для студ. высш. пед. учеб. заведений / В.И.Никольский. - М.: ИЦ «Академия», 2016. – 256 с. Медицинская генетика [Текст] : учеб. /под ред. О.О. Янушевича, С.Д. Арутюнова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 208 с.
6. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб./ Э. Д. Рубан. — Ростов н/Д : Феникс, 2017. — 319 с. — (Медицина).
7. Хандогина, Е. К. Основы медицинской генетики [Текст] : учеб .пособие» для студентов сред. проф. образования.- М.: ФОРУМ-ИНФРА-М, 2016.- 176с.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения ⁶	Критерии оценки	Методы оценки
Перечень знаний, осваиваемых в рамках дисциплины		
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	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. Демонстрируют практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм. Демонстрируют практические навыки при	Устный опрос. Тестирование. Терминологический диктант. Презентация образовательного продукта. Оценка алгоритма решения практикоориентированных задач. Составление плана беседы. Анкетирование и анализ данных. Оценка практической работы. Выполнение заданий в Рабочей тетради.

индивидуального и группового профилактического консультирования;	составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии. Оrientируются в формулировке терминов. Составляют план беседы и опроса пациентов с наследственной патологией.	
Перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины		
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.	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. Демонстрируют практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм. Демонстрируют практические навыки при составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии. Оrientируются в формулировке терминов. Составляют план беседы и опроса пациентов с наследственной патологией.	Устный опрос. Тестирование. Терминологический диктант. Презентация образовательного продукта. Оценка алгоритма решения практикоориентированных задач. Составление плана беседы. Анкетирование и анализ данных. Оценка практической работы. Выполнение заданий в Рабочей тетради.

