

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Дзюба Татьяна Ивановна
Должность: Заместитель директора по УР
Дата подписания: 23.10.2023 10:55:26
Уникальный программный ключ:
e447a1f4f41459ff1adadaa327e34f42e93fe7f6

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Дальневосточный государственный университет путей сообщения»
(ДВГУПС)

Амурский институт железнодорожного транспорта - филиал федерального государственного
бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Дальневосточный
государственный университет путей сообщения» в г. Свободном
(АМИЖТ - филиал ДВГУПС в г. Свободном)

УТВЕРЖДАЮ
Зам. директора по УР
_____ Т.И. Дзюба

25.05.2023

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

дисциплины **ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики**
(МДК, ПМ)

для специальности 31.02.01 Лечебное дело
Направленность (профиль)/специализация нет

Составитель(и): преподаватель, Тимаева Анна Николаевна

Обсуждена на заседании ПЦК общеобразовательных и общепрофессиональных дисциплин

Протокол от 18.05.2023г. № 9

Старший методист Н.Н. Здриль

г. Свободный
2023 г.

Аннотация к рабочей программе дисциплины

ОП.05	<i>Генетика человека с основами медицинской генетики</i> Цитологические основы наследственности. Биохимические основы наследственности. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код. Закономерности наследования признаков. Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование. Методы изучения наследственности человека. Наследственность и среда. Изменчивость и виды мутаций у организма. Наследственность и патология. Хромосомные болезни. Генные болезни. Мульти-факториальные болезни. Медико-генетическое консультирование.	40
--------------	---	-----------

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. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Учебная дисциплина ОП.05 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:

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
ОК01 ОК02 ОК04 ОК05 ОК06 ОК07 ОК09 ПК 2.1. ПК4.1 ПК6.7	<p><u>Уметь:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> - 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. 	<p><u>Знать:</u></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; - 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

Вид учебной работы	Объем в часах
Объем образовательной программы учебной дисциплины	40
в т.ч. в форме практической подготовки	18
в т. ч.:	
теоретическое обучение	14
практические занятия	18
<i>Самостоятельная работа</i>	8
Промежуточная аттестация 2 семестр - ДФК	

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, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4
Раздел 1. Цитологические основы наследственности		4	
Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК05 ОК 07 ОК 09 ЛР..
	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	2	
	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	

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.	Содержание учебного материала	1	ОК 01 ОК 02 ОК04 ОК 05 ОК 09 ЛР..
	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.		
	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		4	
Тема 3.1 Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с	Содержание учебного материала	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.4. ЛР..
	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	2		

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
полом наследование.	<p>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.</p>		
Раздел 4. Методы изучения наследственности человека		5	
Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека.	<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>	2	ОК 01 ОК 02 ОК 03 ОК4 ОК 05 ОК 09 ПК 4.1. ЛР..
	Практическое занятие	3	

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
	<p>Практическое занятие №4 Методы изучения наследственности человека. 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.		1	
Тема 5.1 Изменчивость и виды мутаций у организма.	<p>Содержание учебного материала</p> <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>	1	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 06 ОК 07 ЛР..
Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
Раздел 6. Наследственность и патология		8	
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>	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 07 ОК 09 ПК 4.1 ПК 4.4 ПК6.7 ЛР..
	<p>Практическое занятие</p> <p>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.</p>	3	
Тема 6.2. Генные болезни Мульти-факториальные болезни.	<p>Содержание учебного материала</p> <p>Определение и классификация генных болезней. Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования. Мультифакториальные болезни.</p>	2	ОК 01 ОК 02 ОК 05 ОК 09

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
	<p>Практическое занятие</p> <p>Практическое занятие №6 Генные болезни. Мультифакториальные болезни. Нарушение обмена аминокислот: фенилкетонурия, альбинизм, алкаптонурия Нарушение обмена углеводов: галактоземия, мукПОПолисахаридозы. 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.</p>	1	ПК4.1. ПК4.4. ПК6.7 ЛР..
Раздел 7.Медико-генетическое консультирование		5	
Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование	<p>Содержание учебного материала</p> <p>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.</p> <p>Практическое занятие</p> <p>Практическое занятие №7 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</p>	2	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.4 ПК6.7 ЛР..
		1	

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
	Практическое занятие Другие формы контроля	2	
	Всего	32	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ 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

№	Наименование оборудования	Техническое описание
I Специализированная мебель и системы хранения		
Основное оборудование		
1	Функциональная мебель для обеспечения посадочных мест по количеству обучающихся.	
2	Функциональная мебель для оборудования рабочего места преподавателя.	
3	лабораторные шкафы	
4	пробирки разные	
5	чашки Петри	
6	мерная посуда	
7	контейнеры для дезинфицирующих средств разных объемов мешки для сбора отходов класса А, Б, В	
8	контейнеры для сбора отходов	
9	стерильные ёмкости-контейнеры для сбора лабораторных анализов	
10	стерильные ёмкости-контейнеры для сбора лабораторных анализов	
12	стерильная пробирка со средой одноразовая для забора биоматериала	
13	шпатель медицинский одноразовый стерильный	
14	крафт-пакеты для стерилизации медицинского инструментария	
15	иммерсионное масло	
16	пеленальный стол	
17	средства ухода и одежда для детей первого года жизни;	
18	сантиметровая лента	
19	медицинский инструментарий	
II Технические средства		
Основное оборудование		
1	компьютер (ноутбук) с лицензионным программным обеспечением	
2	оборудование для отображения графической информации и ее коллективного просмотра	
3	микроскопы	
4	микроскоп с иммерсионной системой, демонстрационные микропрепараты	
5	весы горизонтальные и напольные (для измерения массы тела детей и взрослых)	
6	ростомеры горизонтальные и вертикальные	
7	кювез	
III Демонстрационные учебно-наглядные пособия		
Основное оборудование		
1	учебно-методический комплекс по дисциплинам	

2	контролирующие и обучающие программы по дисциплинам	
3	наглядные пособия: модели, таблицы, плакаты, схемы, компьютерные презентации, фильмы	
4	медицинская документация (образцы бланков направлений на микробиологические исследования, регистрации результатов проведённых исследований и др.).	
5	<u>манекены (или фантомы, или тренажеры) для отработки практических манипуляций</u>	

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

Для реализации программы библиотечный фонд образовательной организации имеет 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 [Электронный ресурс]: учебник / Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-4628-7 - Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970446287.html> ЭБС «Консультант студента»
2. 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> : электронный.
3. 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: 19.01.2022). — Текст : электронный.

3.2.3. Дополнительные источники

3.2.3.1. Дополнительная литература

1. Гайнутдинов, И. К. Медицинская генетика [Текст]: учеб. / И. К. Гайнутдинов, Э. Д. Рубан. – Ростов н/Д.: Феникс, 2016. – 162 с.
2. Кириленко, А.А., Биология. Сборник задач по генетике. Базовый и повышенный уровни ЕГЭ [Текст] /А.А.Кириленко.- Ростов н/Д: Феникс, 2015. - 176 с.
3. Никольский, В.И. Генетика [Текст] : учеб. пособие для студ. высш. пед. учеб. заведений / В.И.Никольский. - М.: ИЦ «Академия», 2016. – 256 с.
4. Медицинская генетика [Текст] : учеб. /под ред. О.О. Янушевича, С.Д. Арутюнова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 208 с.

5.Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб./ Э. Д. Рубан. — Ростов н/Д : Феникс, 2017. — 319 с. — (Медицина).

6.Хандогина, Е. К. Основы медицинской генетики [Текст] : учеб .пособие» для студентов сред. проф. образования.- М.: ФОРУМ-ИНФРА-М, 2016.- 176с.

3.2.3.2. Нормативные документы

1. Паспорт национального проекта "Здравоохранение" (утв. президиумом Совета при Президенте РФ по стратегическому развитию и национальным проектам, протокол от 24.12.2018 N 16) <http://www.consultant.ru/law/hotdocs/57027.html/> © КонсультантПлюс, 1997-2019
2. Стратегия развития здравоохранения Российской Федерации на долгосрочный период 2015 – 2030 гг.
3. Федеральный проект "Борьба с сердечно-сосудистыми заболеваниями"
4. Федеральный проект "Борьба с онкологическими заболеваниями"

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

<i>Результаты обучения</i>	<i>Критерии оценки</i>	<i>Методы оценки</i>
<p><u>Знать:</u> 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><u>Уметь:</u> 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</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. 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>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.</p>

<p>жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек;</p> <ul style="list-style-type: none">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.		
--	--	--