

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
«Ставропольский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
**Ессентукский филиал**

**УТВЕРЖДАЮ**  
Зам. директора по учебной работе  
С.Е. Нетёса  
«03» \_\_\_\_\_ 20 23 г.



**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**  
ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики,  
специальность 31.02.01 Лечебное дело,  
углубленная подготовка, очная форма обучения

Всего часов – 60

из них:

▪ аудиторных занятий – 40

в том числе:

– уроков – 20

– практических занятий – 20

▪ самостоятельная работа – 20

▪ форма контроля:

– дифференцированный зачёт – I семестр

Ессентуки, 2023

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

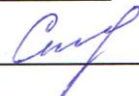
Организация-разработчик:

Ессентукский филиал ФГБОУ ВО СтГМУ Минздрава России

Разработчик:

Денисова Л.Г. – преподаватель

Рабочая программа учебной дисциплины  
рассмотрена и одобрена  
на заседании ЦМК общепрофессиональных дисциплин  
протокол № 8  
от «26» апреля 2023 г.

Председатель:  Е.Д. Склярова

## СОДЕРЖАНИЕ

1. Паспорт рабочей программы учебной дисциплины	4
2. Структура и содержание учебной дисциплины	6
3. Условия реализации программы дисциплины	12
4. Контроль и оценка результатов освоения дисциплины	14
5. Адаптация рабочей программы при обучении лиц с ограниченными возможностями здоровья	16

# 1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

## ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики

### 1.1. Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

### 1.2. Место дисциплины в структуре программы подготовки специалистов среднего звена

Учебная дисциплина ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики относится к профессиональному циклу специальности 31.02.01 Лечебное дело, изучается в первом семестре.

Учебная дисциплина обеспечивает необходимые знания, умения и компетенции для изучения последующих дисциплин и профессиональных модулей.

### 1.3. Цели и задачи дисциплины – требования к результатам освоения дисциплины

В результате освоения дисциплины обучающийся должен **уметь:**

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

В результате освоения дисциплины обучающийся должен **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;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

В результате освоения дисциплины обучающийся должен **иметь практический опыт:**

- определения факторов, причин и механизмов возникновения наследственных заболеваний;
- применения основных методов генетического обследования пациентов;
- организации ухода за больными и проведения профилактических мероприятий.

**Общие и профессиональные компетенции**, которые актуализируются в процессе освоения дисциплины:

ОК 1. Принимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.

ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития.

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.

ОК 6. Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.

ОК 7. Брать ответственность за работу членов команды (подчинённых), за результат выполнения заданий.

ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.

ОК 9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.

ОК 10. Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, человеку.

ОК 12. Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.

ОК 13. Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.

ПК 2.2. Определять тактику ведения пациента.

ПК 2.3. Выполнять лечебные вмешательства.

ПК 2.4. Проводить контроль эффективности лечения.

ПК 3.1. Проводить диагностику неотложных состояний.

ПК 5.3. Осуществлять паллиативную помощь.

#### **1.4. Рекомендуемое количество часов на освоение программы дисциплины:**

максимальной учебной нагрузки обучающегося – **60** часов, в том числе:

– обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося – **40** часов;

– самостоятельной работы обучающегося – **20** часов.

## 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

### 2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

<b>Вид учебной работы</b>	<b>Объем часов</b>
<b>Максимальная учебная нагрузка</b>	<b>60</b>
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка</b>	<b>40</b>
в том числе:	
– практические занятия	20
<b>Самостоятельная работа обучающегося</b>	<b>20</b>
в том числе:	
– составление и анализ родословных схем;	4
– создание электронной презентации;	4
– составление глоссария;	2
– написание реферата;	6
– составление плана профилактической беседы;	2
– составление рекомендаций по уходу за больными	2
<b>Промежуточная аттестация в форме <u>дифференцированного зачёта</u></b>	

## 2.2. Тематический план учебной дисциплины

### ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики

Коды компетенций	Наименование тем	Максимальная учебная нагрузка	Объём времени, отведённый на освоение дисциплины		
			Обязательная аудиторная нагрузка		Самостоятельная работа обучающегося, часов
			Теория, часов	Практические занятия, часов	
ОК 4, 5 ПК 2.2	Тема 1. Генетика человека. Цитохимические основы наследственности	6	2	2	2
ОК 2, 10 ПК 2.2	Тема 2. Закономерности наследования признаков	10	2	4	4
ОК 8, 9 ПК 3.1	Тема 3. Методы диагностики и изучения наследственности человека	8	4	2	2
ОК 3, 12 ПК 3.1	Тема 4. Виды изменчивости и мутаций у человека	6	2	2	2
ОК 6, 11 ПК 2.2, 2.4	Тема 5. Наследственность и патология	18	6	6	6
ОК 1, 7, 13 ПК 2.2, 2.3, 2.4, 5.3	Тема 6. Лечение и профилактика наследственных болезней	8	2	2	4
ОК 1-13 ПК 2.2, 2.3, 2.4, 3.1, 5.3	Итоговое занятие	4	2	2	-
<b>ИТОГО:</b>		<b>60</b>	<b>20</b>	<b>20</b>	<b>20</b>

### 2.3. Содержание учебной дисциплины

#### ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики

Наименование тем	Содержание учебного материала, практические занятия, самостоятельная работа обучающихся	Объём часов	Уровень освоения
<b>Тема 1. Генетика человека. Цитохимические основы наследственности</b>	<b>Содержание учебного материала</b> Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Морфофункциональная характеристика клетки. Основные типы деления эукариотических клеток. Генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.	2	1
	<b>Практическое занятие</b> Цитохимические основы наследственности. Биологическое значение мейоза, митоза и роль атипических митозов в патологии человека. Кодовые таблицы по составу аминокислот. Анализ рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.	2	2
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> Создание электронной презентации по теме: «Вклад зарубежных и отечественных ученых в развитие медицинской генетики».	2	3
<b>Тема 2. Закономерности наследования признаков</b>	<b>Содержание учебного материала</b> Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Хромосомная теория Т. Моргана. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус-системы. Причины и механизм возникновения резус-конфликта матери и плода.	2	2
	<b>Практические занятия</b> Типы наследования менделирующих признаков у человека. Решение задач, моделирующих моногибридное скрещивание, дигибридное скрещивание, полигибридное скрещивание. Наследование свойств крови. Решение задач по наследованию свойств крови в системе АВО, резус-фактора.	4	1



	<p><b>Самостоятельная работа обучающихся</b> Составление и анализ родословных схем. Создание электронной презентации на тему «Закономерности наследования признаков у человека».</p>	4	3
<p><b>Тема 3.</b> <b>Методы диагностики и изучения наследственности человека</b></p>	<p><b>Содержание учебного материала</b> Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетический, биохимический, молекулярно-генетический. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Близнецовый метод. Методы: дерматоглифики, популяционно-статистический, иммуногенетический и генетики соматических клеток. Мас-совые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Методы пренатальной диагностики. Неинвазивные методы пренатальной диагностики. Инвазивные методы пренатальной диагностики.</p>	4	2
	<p><b>Практическое занятие</b> Генеалогический метод исследования: составление родословных схем. Анализ родословных. Дерматоглифический анализ.</p>	2	1
	<p><b>Самостоятельная работа</b> Составление и анализ родословных схем.</p>	2	3
<p><b>Тема 4.</b> <b>Виды изменчивости и мутаций у человека</b></p>	<p><b>Содержание учебного материала</b> Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Мутагенез, его виды.</p>	2	1
	<p><b>Практическое занятие</b> Изменчивость и виды мутаций у человека. Экзо- и эндомиутогены. Причины и сущность мутационной изменчивости.</p>	2	2
	<p><b>Самостоятельная работа обучающихся</b> Составление глоссария.</p>	2	3

<b>Тема 5. Наследственность и патология</b>	<b>Содержание учебного материала</b> Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Количественные аномалии аутосом: синдром Дауна, Эдвардса, Патау. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трисомии X, дисомии по Y- хромосоме. Синдромы со структурными аномалиями хромосом. Причины генных заболеваний. Аутосомно-рецессивные заболевания. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y- сцепленные заболевания. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные и полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Изолированные врожденные пороки развития. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.	6	1
	<b>Практические занятия</b> Клинические проявления хромосомных болезней. Проведение опроса пациентов с наследственной патологией. Определение аномальных признаков кариотипов на фотографиях больных. Определение кариотипа по идиограммам. Клинические проявления моногенных болезней. Проведение опроса пациентов с наследственной патологией. Выявление причин генных болезней. Определение аномальных признаков по фотографиям больных. Клинические проявления мультифакториальных болезней: (гипертоническая болезнь, ревматоидный артрит, язвенная болезнь, бронхиальная астма, сахарный диабет). Проведение опроса пациентов с наследственной патологией. Выявление факторов способствующих возникновению болезней с наследственной предрасположенностью.	6	1
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> Написание реферата на тему «Хромосомные болезни», «Кровнородственные браки»; «Евгеника»; «Скринирующие методы диагностики».	6	2
<b>Тема 6. Лечение и профилактика наследственных болезней</b>	<b>Содержание учебного материала</b> Принципы лечения наследственных болезней. Особенности ухода за больными с наследственной патологией. Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию.	2	1

	<b>Практическое занятие</b> Принципы лечения и правила ухода за больными с наследственной патологией. Выявление показаний для медико-генетическому консультированию. Проведение бесед по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	2	2
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> Составление плана беседы с пациентами по профилактике наследственных болезней. Составление рекомендаций по уходу за больными с наследственной патологией (одна на выбор).	4	2
<b>Итоговое занятие</b>	<b>Содержание учебного материала</b> Обобщение теоретического материала. Подготовка к аттестации.	2	3
	<b>Практическое занятие</b> Подведение итогов.	2	3
<b>ВСЕГО:</b>		<b>60</b>	

### 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

#### 3.1. Материально-техническое обеспечение

Реализация программы дисциплины требует наличия учебного кабинета генетики человека с основами медицинской генетики.

Оборудования учебного кабинета:

- таблицы, плакаты, видеофильмы;
- микроскопы.

Технические средства обучения:

- классная доска;
- компьютер;
- экран и мультимедийный проектор.

#### 3.2. Информационное обеспечение обучения

Основные источники:

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. – Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. – URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970451489.html>
2. 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 : электронный // ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. – URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970448571.html>

Интернет-ресурсы:

- <http://www.medcollegelib.ru>;
- <http://dic.academic.ru>;
- <http://window.edu.ru>.

### 3.3. Активные и интерактивные формы проведения занятий

№ п/п	Вид учебной работы	Тема занятия	Используемые активные и интерактивные формы проведения занятий	Кол-во часов
1.	У	Закономерности наследования признаков	Урок-дискуссия	2
2.	У	Наследственность и патология	Урок-конференция	2
<b>ВСЕГО:</b>				<b>4</b>

#### 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения уроков, практических занятий, а также выполнения обучающимися внеаудиторной самостоятельной работы.

Формируемые компетенции	Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Основные показатели оценки результата
	<b>Знает:</b>	
ОК 2 ПК 2.2	биохимические и цитологические основы наследственности	формулирует и понимает роль нуклеиновых кислот, биологическое значение митоза и мейоза
ОК 4 ПК 2.2	закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	определяет типы наследования признаков по аутосомному и сцепленному с полом типом и виды взаимодействия генов
ОК 5, 10 ПК 2.3	методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	выявляет наследственную патологию, используя различные методы диагностики, и называет методы изменчивости человека в норме и патологии
ОК 6, 9 ПК 2.4	основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза	распознаёт основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, выявляет факторы мутагенеза, объясняет значение мутагенов в возникновении наследственных заболеваний
ОК 4 ПК 2.2	основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения	перечисляет основные группы наследственных заболеваний (хромосомных, генных, мультифакториальных); объясняет особенности их течения, указывает причины и механизмы их возникновения
ОК 1, 7 ПК 2.2, 3.1	цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию	формулирует показания к медико-генетическому консультированию супружеских пар с целью профилактики наследственных заболеваний

	<b>Умеет:</b>	
ОК 11 ПК 2.2, 3.1, 5.3	проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	оценивает результаты опроса, используя критерии оценки физиологического развития человека, определяет вид наследственной патологии
ОК 8, 12 ПК 2.3, 5.3	проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	используя первичные навыки санитарно-просветительской работы, планирует и демонстрирует проведение беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии
ОК 3, 13 ПК 2.2, 2.3, 2.4, 3.1	проводить предварительную диагностику наследственных болезней	выявляет проблемы человека, разъясняет суть диагностических мероприятий по выявлению наследственных болезней

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

Адаптация данной рабочей программы проводится в соответствии с пунктом 42 части 3 Приказа Минпросвещения России от 24.08.2022 № 762 (ред. от 20.12.2022) «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам среднего профессионального образования».

В целях доступности получения среднего профессионального образования обучающимися с ограниченными возможностями здоровья материально-техническое обеспечение учебного процесса должно отвечать их особым образовательным потребностям с учетом имеющегося типа нарушений здоровья.

Для обучающихся с ограниченными возможностями здоровья по слуху:

- меловая или электронная доска;
- мультимедийная система;
- специальная видео- и аудиотехника;
- учебно-методические материалы в печатной и электронной форме;
- доступ к электронной библиотечной системе «Консультант студента»;
- присутствие ассистента, оказывающего обучающимся необходимую помощь (сурдопереводчик).

Для обучающихся с ограниченными возможностями здоровья по зрению:

- компьютерная техника со специальными программами не визуального доступа к информации;
- учебно-методические материалы в альтернативных форматах (крупный шрифт или аудиофайлы);
- доступ к электронной библиотечной системе «Консультант студента» с версией для слабовидящих и с возможностью прослушивания с помощью программы синтезатора речи;
- присутствие ассистента, оказывающего обучающимся необходимую помощь (тифлосурдопереводчик).

Для обучающихся с нарушениями опорно-двигательного аппарата:

- беспрепятственный доступ и пребывание в учебной аудитории;
- передвижные регулируемые парты с источником питания (либо в непосредственной близости от источников питания);
- учебно-методические материалы в печатной и электронной форме;
- доступ к электронной библиотечной системе «Консультант студента».

Во время самостоятельной подготовки обучающиеся с ограниченными возможностями здоровья должны быть обеспечены доступом к сети Интернет.

Вышеуказанное оснащение устанавливается в кабинете при наличии обучающихся с ограниченными возможностями здоровья.



Формы и методы контроля и оценки результатов обучения определяются с учетом имеющихся ограничений здоровья обучающихся.

Целью текущего контроля является своевременное выявление затруднений и отставания обучающегося с ограниченными возможностями здоровья и внесение коррективов в учебную деятельность.

Форма промежуточной аттестации устанавливается с учетом индивидуальных психофизических особенностей обучающихся с ограниченными возможностями здоровья (устно, письменно на бумаге, письменно на компьютере, в форме тестирования и т.п.). При проведении промежуточной аттестации обучающемуся предоставляется время на подготовку к ответу, увеличенное не более чем в три раза установленного для подготовки к ответу обучающимся, не имеющим ограничений в состоянии здоровья.

Реализацию адаптированной учебной программы обеспечивают педагогические работники, прошедшие курсы повышения квалификации по программе «Формирование профессиональной компетентности в области инклюзивного образования».