

**ЧАСТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ
ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ
«САЯНСКИЙ ТЕХНИКУМ СТЭМИ»**

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ
по специальности
31.02.01 Лечебное дело**

Саяногорск,
2023 г.

Рассмотрена
на заседании педагогического
совета

Протокол № 1
от « 28 » 08 2023 г.

Утверждено директором ЧОУ ПО СТЭМИ
М.Н. Соболев

Рабочая программа учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта по специальности 31.02.01 Лечебное дело, утверждённого Приказом Минпросвещения России от 04.07.2022 N 526.

Организация разработчик: ЧОУ ПО «Саянский техникум СТЭМИ»

Составитель: Учебно-методический отдел ЧОУ ПО СТЭМИ.

СОДЕРЖАНИЕ

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	13
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	14

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Учебная дисциплина ОП.04 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 и ПК.

Общие компетенции:

ОК 01. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам;

ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности;

ОК 04. Эффективно взаимодействовать и работать в коллективе и команде;

ОК 05. Осуществлять устную и письменную коммуникацию на государственном языке Российской Федерации с учетом особенностей социального и культурного контекста;

ОК 06. Проявлять гражданско-патриотическую позицию, демонстрировать осознанное поведение на основе традиционных общечеловеческих ценностей, в том числе с учетом гармонизации межнациональных и межрелигиозных отношений, применять стандарты антикоррупционного поведения;

ОК 07. Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях;

ОК 09. Пользоваться профессиональной документацией на государственном и иностранном языках.

Профессиональные компетенции:

ПК 2.1. Проводить обследование пациентов с целью диагностики неосложненных острых заболеваний и (или) состояний, хронических заболеваний и их обострений, травм, отравлений.

ПК 4.1. Участвовать в организации и проведении диспансеризации населения фельдшерского участка различных возрастных групп и с различными заболеваниями.

ПК 4.4. Организовывать среду, отвечающую действующим санитарным правилам и нормам.

ПК 6.7. Осуществлять защиту персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну.

1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК	Умения	Знания
---------------	--------	--------

	<u>Уметь:</u>	<u>Знать:</u>
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	<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. 	<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;

Личностные результаты реализации программы воспитания (ЛР):

ЛР 1. Осознающий себя гражданином и защитником великой страны.

ЛР 2. Проявляющий активную гражданскую позицию, демонстрирующий приверженность принципам честности, порядочности, открытости, экономически активный и участвующий в студенческом и территориальном самоуправлении, в том числе на условиях добровольчества, продуктивно взаимодействующий и участвующий в деятельности общественных организаций.

ЛР 7. Осознающий приоритетную ценность личности человека; уважающий собственную и чужую уникальность в различных ситуациях, во всех формах и видах деятельности.

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	56
в т.ч. в форме практической подготовки	20
в т. ч.:	
теоретическое обучение	22
лабораторные работы	-
практические занятия	20
курсовая работа (проект)	-
Самостоятельная работа	6
Консультация	2
Промежуточная аттестация: экзамен	6

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

[illegible]

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.	1.Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код. История открытия, виды нуклеиновых кислот. ДНК, строение, функции, свойства. модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. Строение и функции РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке.	2	ЛР 1, ЛР 2, ЛР 7
	2.Ген, строение и свойства. Строение гена: интрон, экзон. Экспрессия генов. Механизм кодирования наследственной информации. Генетический код, его свойства. Этапы биосинтеза белка. Транскрипция. Трансляция.	2	
	Практическое занятие Практическое занятие №2 Сравнение ДНК и РНК. Работа с таблицей генетического кода. Решение задач, моделирующих принцип кодирования наследственной информации. Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК.	2	
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		4	ОК 01, ОК 02, ОК 04 ОК 05, ОК 09 ПК 4.4. ЛР 1, ЛР 2, ЛР 7
Тема 3.1	Содержание учебного материала	4	
Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.	1.Моногибридное и дигибридное скрещивание, законы Г. Менделя. Типы наследования признаков у человека. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование. Хромосомная теория наследственности Т.Моргана.	1	
	2.Моногибридное скрещивание с полным и неполным доминированием. Дигибридное скрещивание с полным доминированием. Наследование групп крови и резус-фактора. Законы сцепленного наследования. Хромосомной теории наследственности.	1	
	Практическое занятие		

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
	Практическое занятие №3 Выполнение практико-ориентированных задач для понимания механизмов возникновения наследственных патологий по темам: Анализ задач, моделирующих монодигибридное скрещивание, наследование групп крови, резус-фактора, сцепленное наследование.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03 ОК4, ОК 05, ОК 09 ПК 4.1. ЛР 1, ЛР 2, ЛР 7
Раздел 4. Методы изучения наследственности человека		6	
Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека.	Содержание учебного материала	6	
	1.Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Методы изучения наследственности человека. Цитогенетический метод. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Близнецовый метод. 2.Роль наследственности и среды в формировании признаков. Клинико-генеалогического метода, его применение для выявления наследственных заболеваний. Популяционно-статистический метод. Методы пренатальной диагностики.	2	
	Практическое занятие	2	
	Практическое занятие №4 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»	2	
Раздел 5. Наследственность и среда.		4	ОК 01, ОК 02, ОК 04 ОК 06, ОК 07
Тема 5.1	Содержание учебного материала	4	

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
Изменчивость и виды мутаций у организма.	1.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.	2	ЛР 1, ЛР 2, ЛР 7
	Практическое занятие		
	Практическое занятие №5 Классификации мутаций: по месту возникновения, по действию на организм, по изменению наследственного материала.	2	
Раздел 6. Наследственность и патология		12	ОК 01, ОК 02, ОК 04 ОК 07, ОК 09 ПК 4.1 ПК 4.4 ПК 6.7 ЛР 1, ЛР 2, ЛР 7
Тема 6.1. Хромосомные болезни	Содержание учебного материала	8	
	1.Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни, общая характеристика. Современная дородовая диагностика хромосомных отклонений.	2	
	2.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).	2	
	Практическое занятие		

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
	Практическое занятие №6 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.	2	
	Практическое занятие №7 Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: трисомии и моносомии половых хромосом. Аномальные фенотипы и клинические проявления хромосомных заболеваний по фотографиям больных.	2	
Тема 6.2. Генные болезни Мульти-факториальные болезни.	Содержание учебного материала	4	ОК 01, ОК 02, ОК 05, ОК 09 ПК 4.1. ПК 4.4. ПК 6.7 ЛР 1, ЛР 2, ЛР 7
	Определение и классификация генных болезней. Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования. 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.	2	
	Практическое занятие Практическое занятие №8 Решение практико-ориентированных задач, моделирующих наследование генных болезней. Определение рисков возникновения моногенных заболеваний. Аномальные фенотипы и клинические проявления генных заболеваний по фотографиям больных.	2	

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
Раздел 7. Медико-генетическое консультирование		6	
Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала	6	ОК 01, ОК 02, ОК 04 ОК 05, ОК 09 ПК 4.4 ПК 6.7 ЛР 1, ЛР 2, ЛР 7
	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.	2	
	Практическое занятие		
	Практическое занятие №9 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».	2	
	Практическое занятие №10 Составление анкеты с целью проведения опроса и ведения учёта пациентов с наследственной патологией. Проведение бесед по планированию семьи с учётом имеющейся наследственной патологии	2	
Самостоятельная работа		6	
Консультация		2	
Промежуточная аттестация: экзамен		6	
Всего		56	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Кабинет медико-биологических дисциплин, оснащенный:

1. Функциональная мебель для обеспечения посадочных мест по количеству обучающихся
2. Функциональная мебель для оборудования рабочего места преподавателя
3. Методическими материалами:
 - учебно-методический комплекс;
 - контролирующие и обучающие программы;
 - наглядные пособия: модели, таблицы, плакаты, схемы, компьютерные презентации;
 - наборы микропрепаратов;
4. Технические средства обучения:
 - компьютер (ноутбук) с лицензионным программным обеспечением;
 - проектор, экран;
 - микроскопы с набором объективов.

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

Библиотечный фонд укомплектован печатными и электронными изданиями основной и дополнительной учебной литературы. Информационное обеспечение реализации образовательной программы осуществляется электронной библиотекой - «Электронная библиотечная система «Консультант студента», ЭР ЦОС СПО «PROF образование», Электронная библиотечная система «Юрайт».

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.

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.

Дополнительные источники

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.

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></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; <p><u>Уметь:</u></p>	<p>Демонстрируют решение заданий в тестовой форме.</p> <p>Демонстрируют знание терминов.</p> <p>Знают методы изучения генетики человека в норме и патологии.</p> <p>Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта.</p> <p>Логично выстраивают алгоритм решения практико-ориентированных задач.</p> <p>Проводят анкетирование и обработку данных о мерах профилактики населения хронических болезней.</p> <p>Демонстрируют практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм.</p> <p>Демонстрируют практические навыки при составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся</p>	<p>Устный опрос.</p> <p>Тестирование.</p> <p>Терминологический диктант.</p> <p>Презентация образовательного продукта.</p> <p>Оценка алгоритма решения практико-ориентированных задач.</p> <p>Составление плана беседы. Анкетирование и анализ данных.</p> <p>Оценка практической работы.</p> <p>Выполнение заданий в Рабочей тетради.</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; <p>проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</p>	<p>наследственной патологии.</p> <p>Ориентируются в формулировке терминов. Составляют план беседы и опроса пациентов с наследственной патологией.</p>	
---	---	--