

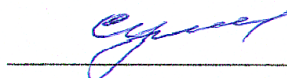
**Министерство здравоохранения Амурской области
ГАУ АО ПОО «Амурский медицинский колледж»**

Приложение к ООП
по специальности
31.02.01 Лечебное дело

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
«ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики»
по специальности 31.02.01 Лечебное дело

г. Благовещенск
2024 г.

Рассмотрено на заседании
ЦМК «Фармация»
Председатель ЦМК

 _____ Сухова Л.П.

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель директора
ГАУ АО ПОО «АМК»
по научно-методической работе

 _____ Н.В. Лунина

Протокол № 5 от 23.05.2024 г. «14» июня 2024 г.

Рабочая программа учебной дисциплины «ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики» по специальности 31.02.01 Лечебное дело составлена в соответствии с федеральным государственным образовательным стандартом среднего профессионального образования по специальности 31.02.01 Лечебное дело, утвержденным Приказом Минпросвещения России от 04.07.2022 г. № 526, и на основе примерной рабочей программы, разработанной ОГБПОУ «Рязанский медицинский колледж», ГБПОУ «Свердловский областной медицинский колледж», ГБПОУ «Московский областной медицинский колледж № 2», БПОУ Омской области «Медицинский колледж», ГАПОУ «Липецкий медицинский колледж»

Организация-разработчик: Государственное автономное учреждение Амурской области профессиональная образовательная организация «Амурский медицинский колледж»

Разработчики:

Баташова Н.А. – преподаватель ГАУ АО ПОО «Амурский медицинский колледж»

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**

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА 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 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, знания, формируются **общие и профессиональные компетенции** (далее ОК и ПК):

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.

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.

В ходе реализации программы воспитания у обучающихся должны формироваться личностные результаты (далее – ЛР):

Личностные результаты реализации программы воспитания (дескрипторы)	Код личностных результатов реализации программы воспитания
Осознающий приоритетную ценность личности человека; уважающий собственную и чужую уникальность в различных ситуациях, во всех формах и видах деятельности	ЛР 7
Проявляющий и демонстрирующий уважение к представителям различных этнокультурных, социальных, конфессиональных и	ЛР 8

иных групп. Сопричастный к сохранению, преумножению и трансляции культурных традиций и ценностей многонационального российского государства	
Соблюдающий и пропагандирующий правила здорового и безопасного образа жизни, спорта; предупреждающий либо преодолевающий зависимости от алкоголя, табака, психоактивных веществ, азартных игр и т.д. Сохраняющий психологическую устойчивость в ситуативно сложных или стремительно меняющихся ситуациях	ЛР 9
Заботящийся о защите окружающей среды, собственной и чужой безопасности, в том числе цифровой	ЛР 10
Соблюдающий врачебную тайну, принципы медицинской этики в работе с пациентами, их законными представителями и коллегами	ЛР 19
Соблюдающий программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи, нормативные правовые акты в сфере охраны здоровья граждан, регулирующие медицинскую деятельность	ЛР 20

В результате освоения дисциплины обучающийся должен обладать следующими:

Умения	Знания
<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;

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов
Объем образовательной программы учебной дисциплины	36
в т.ч. в форме практической подготовки	
В том числе:	
теоретические занятия	20
практические занятия	16
<i>Самостоятельная работа</i>	-

Объем учебной дисциплины по семестрам:

№ п/п		Объем часов
1 семестр – 36 ч. (20 ч – теория, 16 – практика)		
1.	Раздел 1. Цитологические, биохимические основы наследственности	8
2.	Раздел 2. Закономерности наследования признаков	8
3.	Раздел 3. Методы изучения наследственности человека	8
4.	Раздел 4. Наследственность и среда	2
5.	Раздел 5. Наследственность и патология	8
6.	Раздел 6. Медико-генетическое консультирование	2
ИТОГО:		36

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики

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, биохимические основы наследственности		8	
Тема 1.1. Введение. Цитологические, биохимические основы наследственности	<p>Содержание учебного материала</p> <p>Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. 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	ОК – 01,02,04; 05,07,09 ЛР - 7,8,9,10,19, 20
Тема 1.2. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический	<p>Содержание учебного материала</p> <p>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.</p>		
	Практическое занятие	4	

код.	<p>Практическое занятие №1 Цитологические, биохимические 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. 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 2. Закономерности наследования признаков		8	ОК – 01,02,04; 05,09
Тема 2.1 Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с	<p>Содержание учебного материала</p> <p>Моногибридное и дигибридное скрещивание, законы Г. Менделя.</p> <p>Типы наследования признаков у человека.</p> <p>Взаимодействие аллельных и неаллельных генов.</p> <p>Хромосомная теория наследственности Т.Моргана.</p> <p>Сцепленное с полом наследование.</p>	4	ПК - 4.4. ЛР -7,8,9,10,19, 20
	Практическое занятие	4	

<p>полом наследование.</p>	<p>Практическое занятие №2 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>		
<p>Раздел 3. Методы изучения наследственности человека</p>		<p>8</p>	
<p>Тема 3.1. Методы изучения наследственности человека.</p>	<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>	<p>4</p>	<p>ОК – 01,02,04; 05,09 ПК 4.1. ЛР -7,8,9,10,19, 20</p>
	<p>Практическое занятие</p>	<p>4</p>	

	<p>Практическое занятие №3 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»</p>		
Раздел 4. Наследственность и среда		2	ОК – 01,02,04;
Тема 4.1 Изменчивость и виды мутаций у организма.	Содержание учебного материала	2	05,07
	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.		ЛР -7,8,9,10,19, 20
Раздел 5. Наследственность и патология		8	ОК – 01,02,04;
Тема 5.1. Хромосомные болезни	Содержание учебного материала	4	07,09
	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).		ПК 4.1,4.4,6.7 ЛР -7,8,9,10,19, 20
Тема 5.2.	Содержание учебного материала		

Генные болезни Мульти- факториальные болезни.	Определение и классификация генных болезней. Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования. Мультифакториальные болезни.		
	Практическое занятие Практическое занятие №4 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. 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.	4	
Раздел 6.Медико-генетическое консультирование		2	ОК – 01,02,04; 07,09
Тема 6.1.	Содержание учебного материала	2	

Медико-генетическое консультирование	<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>		<p>ПК 4.1,4.4,6.7</p> <p>ЛР -7,8,9,10,19, 20</p>
	Всего	36	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ 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, оснащенный в соответствии с п. 6.1.2.1 примерной образовательной программы по специальности 31.02.01 Лечебное дело

- **оборудованием:**

функциональная мебель для обеспечения посадочных мест по количеству обучающихся

функциональная мебель для оборудования рабочего места преподавателя

- **специальным оборудованием:**

- комплект учебно-наглядных пособий;

- рабочая тетрадь для студентов

- **техническими средствами обучения:**

- компьютер (ноутбук) с лицензионным программным обеспечением;

оборудование для отображения графической информации и ее коллективного просмотра

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

Для реализации программы библиотечный фонд образовательной организации имеет печатные и электронные образовательные и информационные ресурсы, для использования в образовательном процессе.

3.2.1 Основные печатные издания

1. 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 : непосредственный

3.2.2. Основные электронные издания

1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / под ред. Бочкова Н. П. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-5860-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html> (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа : по подписке.

2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-5481-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970454817.html> (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа : по подписке.

3. Русановский В. Основы генетики : учебник / Русановский В., В., Полякова Т., И., Сухов И. Б. — Москва : Русайнс, 2019. — 115 с. — ISBN 978-5-4365-3243-1. — URL: <https://book.ru/book/932133> (дата обращения: 03.03.2023). — Текст : электронный.

4. 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> (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа : по подписке.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
Перечень знаний, осваиваемых в рамках дисциплины		
<p>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 оценка соответствия эталону решения ситуационных задач соответствие презентации критериям оценки оценка продуктивности работы на практических занятиях экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы</p>
Перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины		
<p>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 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>оценка соответствия эталону решения ситуационных задач соответствие презентации критериям оценки оценка полноты и правильности схем и таблиц экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы оценка результатов выполнения практической работы оценка соответствия вопросов анкеты целям исследования контроль полноты заполнения портфолио достижений контроль правильности и полноты заполнения</p>

<p>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>медицинской карты и дневника здоровья</p>
---	--	--