

**Автономная некоммерческая профессиональная
образовательная организация
«Межрегиональный медицинский колледж»**

г. Ессентуки

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
учебной дисциплины**

**ОП.04 Генетика человека
с основами медицинской генетики**

Специальность 31.02.02 «Акушерское дело»

2024г.

СОДЕРЖАНИЕ

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	7
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	15
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	16

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

«ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики»

1.1. Место дисциплины в структуре образовательной программы:

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» является обязательной частью общепрофессионального цикла образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.02 Акушерское дело.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии ОК:
ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07, ОК 08

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	Распознавать задачу и/или проблему в профессиональном и/или социальном контексте; выявлять и эффективно искать информацию, необходимую для решения задачи и/или проблемы.	Основные источники информации и ресурсов для решения задач и проблем в профессиональном и/или социальном контексте.
ОК 02	Определять задачи для поиска информации; определять необходимые источники информации.	Номенклатура информационных источников, применяемых в профессиональной деятельности; формат оформления результатов поиска информации.
ОК 03	Применять современную научную и профессиональную терминологию.	Современная научная и профессиональная терминология.
ОК 04	Организовывать работу коллектива и команды; взаимодействовать с коллегами, руководством, клиентами в ходе профессиональной деятельности.	Психологические основы деятельности коллектива, психологические особенности личности.
ОК 05	Проявлять толерантность в рабочем коллективе.	Правила оформления документов и построение устных сообщений.
ОК 07	Соблюдать нормы экологической безопасности.	Правила экологической безопасности при ведении профессиональной деятельности.
ОК 08	Использовать физкультурно-оздоровительную деятельность для	Основы здорового образа жизни.

	укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.	
ПК 1.3	Оказывать простые медицинские услуги инвазивных вмешательств.	технологии выполнения простых медицинских услуг инвазивных вмешательств.
ПК 2.1	Осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни, анамнеза болезни у пациентов (их законных представителей); проводить медицинские осмотры пациентов; интерпретировать и анализировать результаты осмотров пациента; оценивать состояние пациента и (или) тяжесть заболевания; подготавливать пациентов к лабораторным и инструментальным исследованиям.	Медицинские показания для направления пациентов на консультации к врачам-специалистам с целью уточнения диагноза; медицинские и социальные показания к прерыванию беременности.
ПК 2.4	Проводить уход за новорожденными; проводить мониторинг за витальными функциями новорожденных.	Методы ухода за новорожденными; аномалии развития и заболевания плода, плодных оболочек и плаценты.
ПК 2.5	Определять медицинские показания для проведения мероприятий по медицинской реабилитации пациентов, имеющих нарушения функций и структур организма и последовавшие за ними ограничения жизнедеятельности, в период беременности, родов, послеродовой период и с распространенными гинекологическими заболеваниями.	Порядок организации медицинской реабилитации; методы определения реабилитационного потенциала пациента и правила формулировки реабилитационного диагноза.
ПК 3.1	Проводить санитарно-просветительную работу по формированию здорового образа жизни у женской части населения, по профилактике гинекологических заболеваний и заболеваний молочных желез.	Основы здорового образа жизни, методы его формирования; рекомендации по вопросам личной гигиены, здорового образа жизни, мерам профилактики предотвратимых заболеваний.
ПК 3.2	Организовывать и проводить медицинские профилактические осмотры пациентов с заболеваниями и (или) состояниями органов женской репродуктивной системы, в том числе мероприятия по профилактике и	Нормативные правовые акты, регламентирующие порядок проведения медицинских осмотров, диспансеризации и диспансерного наблюдения женской части населения;

	раннему выявлению гинекологических заболеваний и заболеваний молочных желез.	принципы диспансерного наблюдения женской части населения, в том числе в период беременности, в послеродовой период, после прерывания беременности.
ПК 3.4	Заполнять медицинскую документацию, в том числе в форме электронного документа; составлять план работы и отчет о своей работе; использовать в работе медицинские информационные системы и информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет».	Правила и порядок оформления медицинской документации в медицинских организациях, в том числе в форме электронного документа; должностные обязанности находящегося в распоряжении медицинского персонала; требования к обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской 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	42
в т. ч. в форме практической подготовки	
в т. ч.:	
теоретическое обучение	24
практические занятия	16
<i>Самостоятельная работа</i>	-
Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета	2

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем, акад. ч / в том числе в форме практической подготовки, акад. ч	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4
Раздел 1. Медицинская генетика – теоретический фундамент современной медицины		2	
Тема 1.1. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки	Содержание учебного материала	2	ОК 02, ОК 03, ОК 08 ЛР 9
	1. Генетика человека – раздел генетики, изучающий наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины. Связь дисциплины «Основы медицинской генетики» с другими дисциплинами.	2	
	2. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых.		
	3. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.		
Самостоятельная работа обучающихся	-		
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности		4	ОК 02, ОК 03, ОК 07
Тема 2.1. Цитологические и биохимические основы наследственности	Содержание учебного материала	4	ЛР 9
	1. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. 2. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.	2	

	3. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.		
	4. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства.		
	В том числе практических занятий	2	
	Практическое занятие 1 «Изучение морфологии половых клеток. Гаметогенез. Размножение организмов».	2	
	Самостоятельная работа обучающихся	-	
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		10	ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07
Тема 3.1 Закономерности наследования признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов	Содержание учебного материала	4	ПК 3.1 ЛР 9
	1. Сущность законов наследования признаков у человека.	2	
	2. Типы наследования менделирующих признаков у человека.		
	3. Генотип и фенотип.		
	4. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.		
	5. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.		
	В том числе практических занятий	2	
Практическое занятие 2 «Решение задач на закономерности наследования признаков при моно и дигибридном скрещивании и на взаимодействие между генами».	2		
Тема 3.2. Хромосомная теория наследственности	Содержание учебного материала	2	ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07 ПК 3.1 ЛР 9
	1. Хромосомная теория Т. Моргана.	2	
	2. Сцепленные гены, кроссинговер.		
	3. Карты хромосом человека.		

Тема 3.3. Наследственные свойства крови. Наследственные заболевания крови	Содержание учебного материала	4	ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07 ПК 2.1, ПК 2.4, ПК 3.1 ЛР 9
	1. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.	2	
	2. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.		
	3. Наследственные заболевания крови: гемоглобинозы, гемофилия.		
	В том числе практических занятий	2	
	Практическое занятие 3 «Решение задач на наследование свойств крови и наследственные заболевания крови».	2	
Самостоятельная работа обучающихся	-		
Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии		8	ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07
Тема 4.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно-	Содержание учебного материала	8	ПК 2.1, ПК 1.3, ПК 2.5, ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.4 ЛР 9
	1. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.	4	
	2. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследованиям.		
	3. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.		
	4. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.		

статистический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики	5. Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс - диагностики определения X и Y хроматина.		
	6. Метод дерматоглифики.		
	7. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).		
	8. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга.		
	9. Иммуногенетический метод		
	10. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).		
	В том числе практических занятий	4	
	Практическое занятие 4 «Составление и анализ родословных схем».	2	
	Практическое занятие 5 «Решение задач по расчету частоты генов и генотипов в популяциях (Закон Харди - Вайнберга)».	2	
Самостоятельная работа обучающихся	-		
Раздел 5. Изменчивость и мутации у человека. Факторы мутагенеза		4	ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07 ПК 2.1, ПК 3.1 ЛР 9
Тема 5.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза	Содержание учебного материала	4	
	1. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Эндо - и экзомутагены.	2	
	2. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости.		
	3. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).		
	4. Мутагенез, его виды.		
	5. Фенокопии и генокопии.		

	В том числе практических занятий	2	
	Практическое занятие 6 «Решение задач на различные виды изменчивости и мутаций у человека».	2	
	Самостоятельная работа обучающихся	-	
Раздел 6. Наследственность и патология		12	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07
Тема 6.1. Хромосомные болезни	Содержание учебного материала	2	ПК 2.1, ПК 2.4, ПК 3.1, ПК 3.2 ЛР 9
	1. Наследственные болезни и их классификация.	2	
	2. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты.		
	3. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме.		
	4. Структурные аномалии хромосом.		
Тема 6.2. Генные болезни	Содержание учебного материала	4	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07 ПК 2.4, ПК 3.1, ПК 3.2 ЛР 9
	1. Причины генных заболеваний.	2	
	2. Аутосомно-доминантные заболевания.		
	3. Аутосомно-рецессивные заболевания.		
	4. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.		
	5. Y - сцепленные заболевания.		
	В том числе практических занятий	2	
Практическое занятие 7 «Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений хромосомных и генных заболеваний по фотографиям больных».	2		
Тема 6.3. Наследственное предрасположение	Содержание учебного материала	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07 ПК 3.1, ПК 3.2
	1. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.	2	

к болезням	2. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.		ЛР 9
	3. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.		
	4. Виды мультифакториальных признаков.		
	5. Изолированные врожденные пороки развития.		
	6. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др.		
	7. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний.		
	8. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.		
	Тема 6.4.		
Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний.	1. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний.	2	
	2. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.		
	3. Принципы лечения наследственных болезней.		
	4. Виды профилактики наследственных болезней.		
	5. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию.		
	6. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Неонатальный скрининг.		
	7. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы).		

	В том числе практических занятий	2	
	Практическое занятие 8 «Учебная экскурсия в медико-генетическую лабораторию. Знакомство с лабораторными методами диагностики наследственных заболеваний. Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний».	2	
	Самостоятельная работа обучающихся	-	
Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачёта		2	
Всего		42	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Для реализации программы учебной дисциплины предусмотрен:

Кабинет Медико-биологических дисциплин, оснащенный в соответствии с п. 6.1.2.1 образовательной программы по специальности 31.02.02 Акушерское дело.

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. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/ Е.К. Хандогина [и др.]. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с., ил.
2. Медицинская генетика: учебник/ под ред. Н.П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 224 с., ил.
3. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики. учебник/ Э.Д. Рубан. - Ростов-на-Дону: Феникс, 2021.- 319 с., ил.

3.2.2. Основные электронные издания

1. Бочков, Н. П. Медицинская генетика: учебник [электронный ресурс] / под ред. Н. П. Бочкова. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 224 с. ил. - 224 с. Режим доступа: <http://www.medcollegelib.ru>
2. 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>.
3. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник [электронный ресурс]/ Хандогина Е.К. [и др.]. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. ил. Режим доступа: <http://www.medcollegelib.ru>
4. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник [электронный ресурс]/ М.М. Азова и др. - Москва: КноРус, 2021.- 208 с., ил. Режим доступа: <https://www.book.ru>
5. 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> .

3.2.3. Дополнительные источники

1. Бочков, Н.П. Клиническая генетика: учебник/ Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 4-е изд., доп. и перераб. - 582 с., ил.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
Перечень осваиваемых в рамках дисциплины знаний		
<p>Основные источники информации и ресурсов для решения задач и проблем в профессиональном и/или социальном контексте;</p> <p>номенклатура информационных источников, применяемых в профессиональной деятельности;</p> <p>формат оформления результатов поиска информации;</p> <p>современная научная и профессиональная терминология;</p> <p>психологические основы деятельности коллектива, психологические особенности личности;</p> <p>правила оформления документов и построение устных сообщений;</p> <p>правила экологической безопасности при ведении профессиональной деятельности;</p> <p>основы здорового образа жизни;</p> <p>технологии выполнения простых медицинских услуг инвазивных вмешательств;</p> <p>медицинские показания для направления пациентов на консультации к врачам-специалистам с целью уточнения диагноза;</p> <p>медицинские и социальные показания к прерыванию беременности;</p> <p>методы ухода за новорожденными;</p> <p>аномалии развития и заболевания плода, плодных оболочек и плаценты;</p> <p>порядок организации медицинской реабилитации;</p> <p>методы определения реабилитационного потенциала пациента и правила</p>	<p>«Отлично» заслуживает студент, обнаруживший всестороннее, систематическое и глубокое знание учебного материала, умение свободно выполнять задания, предусмотренные программой, проявивший творческие способности в понимании и использовании содержания курса.</p> <p>«хорошо» заслуживает студент, обнаруживший полное знание учебного материала, показавший систематический характер знаний по предмету и способный к самостоятельному выполнению предложенных программой заданий и их обновлению в ходе профессиональной деятельности.</p> <p>«удовлетворительно» заслуживает студент, обнаруживший знание</p>	<p>Устный опрос, индивидуальный и фронтальный;</p> <p>оценка результатов письменного опроса;</p> <p>тестовый контроль</p>

<p>формулировки реабилитационного диагноза;</p> <p>основы здорового образа жизни, методы его формирования;</p> <p>рекомендации по вопросам личной гигиены, здорового образа жизни, мерам профилактики предотвратимых заболеваний;</p> <p>нормативные правовые акты, регламентирующие порядок проведения медицинских осмотров, диспансеризации и диспансерного наблюдения женской части населения;</p> <p>принципы диспансерного наблюдения женской части населения, в том числе в период беременности, в послеродовой период, после прерывания беременности;</p> <p>правила и порядок оформления медицинской документации в медицинских организациях, в том числе в форме электронного документа;</p> <p>должностные обязанности находящегося в распоряжении медицинского персонала;</p> <p>требования к обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности.</p>	<p>основного учебного материала в объёме, необходимом для дальнейшей учёбы и работы,</p> <p>справляющийся с выполнением заданий, предусмотренных программой, допустивший погрешности при ответе, но обладающий необходимыми знаниями для их устранения.</p> <p><u>«неудовлетворительно»</u></p> <p>выставляется студенту, обнаружившему пробелы в знаниях основного учебного материала, допустившему принципиальные ошибки в выполнении заданий, который не может продолжить</p>	
<p>Перечень осваиваемых в рамках дисциплины умений:</p> <p>распознавать задачу и/или проблему в профессиональном и/или социальном контексте;</p> <p>выявлять и эффективно искать информацию, необходимую для решения задачи и/или проблемы;</p> <p>определять задачи для поиска информации;</p> <p>определять необходимые источники информации;</p> <p>применять современную научную и профессиональную терминологию;</p>	<p>обучение или приступить к профессиональной деятельности по окончании учебы</p>	<p>оценка результатов решения задач у доски или самостоятельно в тетради;</p> <p>оценка результатов выполнения практической работы;</p> <p>оценка результатов письменного ответа по билетам и решения ситуационных задач</p>

<p> организовывать работу коллектива и команды; взаимодействовать с коллегами, руководством, клиентами в ходе профессиональной деятельности; проявлять толерантность в рабочем коллективе; соблюдать нормы экологической безопасности; использовать физкультурно-оздоровительную деятельность для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей; оказывать простые медицинские услуги инвазивных вмешательств; осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни, анамнеза болезни у пациентов (их законных представителей); проводить медицинские осмотры пациентов; интерпретировать и анализировать результаты осмотров пациента; оценивать состояние пациента и (или) тяжесть заболевания; подготавливать пациентов к лабораторным и инструментальным исследованиям; проводить уход за новорожденными; проводить мониторинг за витальными функциями новорожденных; определять медицинские показания для проведения мероприятий по медицинской реабилитации пациентов, имеющих нарушения функций и структур организма и последовавшие за ними ограничения жизнедеятельности, в период беременности, родов, послеродовой период и с распространенными гинекологическими заболеваниями; проводить санитарно-просветительную работу по формированию здорового образа жизни у женской части </p>		
--	--	--

<p>населения, по профилактике гинекологических заболеваний и заболеваний молочных желез; организовывать и проводить медицинские профилактические осмотры пациентов с заболеваниями и (или) состояниями органов женской репродуктивной системы, в том числе мероприятия по профилактике и раннему выявлению гинекологических заболеваний и заболеваний молочных желез; заполнять медицинскую документацию, в том числе в форме электронного документа; составлять план работы и отчет о своей работе; использовать в работе медицинские информационные системы и информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет».</p>		
---	--	--