

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

**г. Ессентуки**

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА  
учебной дисциплины**

**ОП.10 Генетика человека  
с основами медицинской генетики**

**Специальность 33.02.01 «Фармация»**

Одобрено:

на заседании ЦМК ОП дисциплин  
протокол № 06/1 от «15» мая 2022 г.

Председатель ЦМК ОП дисциплин

О.Г.Букреева



УТВЕРЖДАЮ:

Заведующая УМО АНПОО «ММК»

Н.С. Сикорская

«15» мая 2022 года



Программа разработана в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 33.02.01 Фармация, утвержденного Приказом Минпросвещения России от 13 июля 2021 г. №449, и в соответствии с учебным планом АНПОО «Межрегиональный медицинский колледж» специальности 33.02.01 «Фармация» на базе основного общего образования, утвержденным директором колледжа Н.А.Жуковой, на 2022-2025 учебный год.

Часы на проведение учебной дисциплины рассчитаны из вариативной части.

Организация-разработчик: Автономная некоммерческая профессиональная образовательная организация «Межрегиональный медицинский колледж».

Разработчик:

А.А.Лисицын – Преподаватель ЦМК ОП дисциплин АНПОО «ММК».

## СОДЕРЖАНИЕ

	стр.
<b>1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	4
<b>2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	6
<b>3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	16
<b>4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	18

# 1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

## 1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» является обязательной частью общепрофессионального цикла основной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности 33.02.01 Фармация.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии ОК 01, ОК 04, ОК 12.

## 1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК	Умения	Знания
ПК 1.1, ПК 2.1	- оказывать первую помощь;	- основные учение о болезни, этиологии, патогенезе, роли реактивности в патологии;
ПК 2.2, ПК 2.3	- проводить комплекс мероприятий по профилактике заболеваний	- основные типовые патологические процессы;
ПК 2.5, ПК 2.6	- Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения	- основные закономерности и формы нарушения функций органов и систем организма
ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04 ОК 05, ОК 08 ОК 11	- Представлять информацию в понятном для	

	<p>пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.</p> <p>- Осуществлять лечебно- диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.</p> <p>- Сотрудничать со взаимодействующими организациями и службами.</p>	
--	---	--



## 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>Объем образовательной программы учебной</b>	<b>32</b>
<b>в т.ч. во взаимодействии с преподавателем</b>	<b>30</b>
в том числе:	
теоретическое обучение	20
практические занятия	10
<b>Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета</b>	<b>2</b>

## 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 и личностных результатов, формированию, которых способствует элемент программы
1	2	3	4
<b>Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности</b>		4	
<b>Тема 1.1</b>  Введение. Цитологические основы наследственности	<b>Содержание учебного материала</b>  Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма,	2  2	ПК 1.11,  ОК 01, ОК 04,  ОК 12



	цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.		
<b>Тема 1.2. Биохимические основы наследственности</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	ПК 1.11
	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.	2	
<b>Раздел 2. Закономерности наследования признаков</b>		<b>4</b>	
<b>Тема 2.1. Закономерности наследования признаков.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	4	ПК 1.11
	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании</li> <li>2. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.</li> <li>3. Хромосомная теория наследственности.</li> </ol>	2	

Хромосомные карты человека.	<b>В том числе практических занятий</b>	2	
	<b>Практическое занятие 1. Закономерности наследования признаков.</b> Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека. Наследственные свойства крови. Составление схемы моно- и полигибридного скрещивания. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание. Наследственные свойства крови по системе АВО и резус-системе. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Методы изучения наследственности человека: дерматоглифический, генеалогический, биохимический, цитогенетический, популяционно-статистический.	2	
<b>Раздел 3. Метода изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</b>		<b>6</b>	
<b>Тема 3.1 Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.</b>  1. Мутационная и модификационная изменчивость.	<b>Содержание учебного материала</b>	6	ПК 1.11
	Генеалогический, близнецовый и биохимический, цитогенетический, дерматоглифический, популяционно-статистический методы.  Методы пренатальной диагностики.  Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и	4	

<p>2. Генеалогический, близнецовый и биохимический методы.</p>	<p>сцепленным с полом наследования. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды формирования признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение. Мутационный процесс. Классификация мутаций. Спонтанные и индуцированные мутации. Молекулярные механизмы мутагенеза. Методы изучения мутаций. Хромосомные аномалии и обусловленные ими синдромы. Классификация хромосомных аномалий у человека. Клинические проявления хромосомных синдромов. Модификации – изменения организма в пределах нормы реакции. Типы модификационных изменений. Механизмы модификаций. Взаимосвязь модификационной и наследственной изменчивости. Значение модификаций.</p>		
	<p><b>В том числе практических занятий</b></p>	<p>2</p>	
	<p><b>Практическое занятие 2.</b> Наследственность и патология. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза. Изучение и зарисовка дерматоглифических узоров. Рассмотрение кариотипов, фотографий больных; запись синдрома, формулы и клетки слизистой оболочки полости рта Закон Хард-Вайнберга, изучение формулы.</p> <p><b>Практическое занятие 3.</b> Наследственность и патология. Составление и анализ родословных схем.</p> <p>1. Решение задач по расчету частоты генов и генотипов в популяциях (Закон Харди-Вайнберга)</p>	<p>2</p>	

	2. Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение. 3. Составление родословных схем.		
<b>Раздел 4. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</b>		<b>2</b>	
<b>Тема 4.1 Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	ПК 1.11, ОК 12
	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо- и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии.	2	
<b>Раздел 5. Наследственность и патология</b>		<b>14</b>	
<b>Тема 5.1 Хромосомные болезни.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	4	ПК 1.11, ОК 12
	Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. Клинические симптомы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y-хромосоме. Структурные аномалии хромосом, Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. X-сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y-сцепленные заболевания.	2	

	<b>В том числе практических занятий</b>	2	
	<p><b>Практическое занятие 4.</b> Наследственность и патология. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Методы пренатальной диагностики.</p> <p>1. Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных.</p> <p>2. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.</p> <p>3. Амниоцентез – как метод пренатальной диагностики.</p> <p>Представление о медико-генетической лаборатории по теме: «Знакомство с лабораторными методами диагностики наследственных болезней».</p> <p>Составление электронных презентаций, подготовка реферативных сообщений.</p> <p>Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.</p>	2	
<b>Тема 5.2 Генные болезни</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	ПК 1.11,
	<p>Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.</p>	2	ОК 12

	Причины генных заболеваний. Аутосомно доминантные заболевания. Аутосомно – рецессивные заболевания, X - сцепленные доминантные рецессивные заболевания, Y- сцепленные заболевания.		
<b>Тема 5.3 Наследственное предрасположение к болезням.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	ПК 1.11,  ОК 12
	Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. Методы изучения мультифакториальных заболеваний	2	
<b>Тема 5.4 Диагностика наследственной патологии.</b>  1. Профилактика наследственной патологии. 2. Профилактика и лечение наследственных заболеваний.  Медико-генетическое консультирование	<b>Содержание учебного материала</b>	3	ПК 2.2, ПК 2.3  ПК 2.5, ПК 2.6  ОК 01, ОК 02
	Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. Медико-генетическое консультирование как основа первичной профилактики наследственных болезней. Пренатальная и преимплантационная диагностики наследственных болезней. Программы биохимического скрининга как основа вторичной	2	

	<p>профилактики наследственной патологии. Биоэтические проблемы профилактики наследственной патологии.</p> <p>Виды профилактики наследственных болезней. МГК как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к МГК. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.</p>		
	<b>В том числе практических занятий</b>	1	
	<p><b>Практическое занятие 5.</b> Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.</p> <p>Медико-генетическое консультирование</p> <p>Изучение и запись хода амниоцентеза с изображением схемы метода пренатальной диагностики.</p> <p>Составление электронных презентаций.</p>	1	
<p><b>Тема 5.5. Профилактика наследственной патологии.</b></p> <p><b>Профилактика и лечение наследственных заболеваний.</b></p> <p><b>Медико-генетическое консультирование</b></p>	<b>В том числе практических занятий</b>	3	<p>ПК 2.2, ПК 2.3</p> <p>ПК 2.5, ПК 2.6</p> <p>ОК 01, ОК 02</p>
	<p><b>Практическое занятие 6.</b> Медико-генетическое консультирование</p> <p>Анализ родословных схем студентов медицинского колледжа – популяционно-статистический метод</p> <p>Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний.</p> <p>Работа с личными родословными.</p>	1	

	<b>Практическое занятие 7.</b> Медико-генетическое консультирование Составление и анализ личных родословных схем – как учебно-исследовательская работа Представление об учебной экскурсии в медико-генетическую лабораторию.	2	
<b>Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета</b>		<b>2</b>	
<b>Всего:</b>		<b>32</b>	



### **3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ**

#### **3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению**

Реализация учебной дисциплины предусматривает наличие учебного кабинета Генетики человека с основами медицинской генетики.

Кабинет «Генетика с основами медицинской генетики», оснащенный оборудованием:

Рабочее место преподавателя.

Посадочные места по количеству обучающихся.

Доска классная.

Стенд информационный.

Учебно-наглядные пособия

Набор таблиц по генетике (по темам)

Набор фото больных с наследственными заболеваниями.

Набор слайдов «хромосомные синдромы»

Родословные схемы;

Кабинет «основ микробиологии и иммунологии», оснащенный оборудованием:

Учебно-наглядные пособия (муляжи колоний бактерий, грибов на чашках Петри, плакаты, слайды, фотографии)

Микроскопы

Микропрепараты бактерий, грибов, простейших

Лабораторная посуда для забора материала на исследование;

техническими средствами обучения:

Компьютерная техника с лицензионным программным обеспечением и возможностью подключения к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет».

Мультимедийная установка или иное оборудование аудиовизуализации

### **3.2. Информационное обеспечение обучения**

#### **Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы**

##### **Основные источники:**

1. Е.К.Хандогина, И.Д.Терехова, Генетика человека с основами медицинской генетики. Учебник. Москва «ГЭОТАР-Медиа» 2019 г.
2. Э.Д.Рубан, Генетика человека с основами медицинской генетики. Ростов-на-Дону «ФЕНИКС» 2019 г.

##### **Дополнительная литература:**

1. Гусаченко А.М. Основы генетики: практикум для СПО / Гусаченко А.М., Волошина М.А. — Саратов, Москва: Профобразование, Ай Пи Ар Медиа, 2020. — 74 с. — ISBN 978-5-4488-0803-6, 978-5-4497-0467-2. — Текст: электронный // Электронно-библиотечная система IPR BOOKS : [сайт]. — URL: <http://www.iprbookshop.ru/96018.html>. — Режим доступа: для авторизир. пользователей.
2. Костерин О.Э. Основы генетики. В 2 частях. Часть 1. Основные понятия, определение пола и смежные вопросы, генетическая рекомбинация: учебник для СПО / Костерин О.Э. — Саратов, Москва: Профобразование, Ай Пи Ар Медиа, 2020. — 408 с. — ISBN 978-5-4488-0792-3, 978-5-4497-0453-5. — Текст: электронный // Электронно-библиотечная система IPR BOOKS: [сайт]. — URL: <http://www.iprbookshop.ru/96019.html>. — Режим доступа: для авторизир. пользователей.

3. Костерин О.Э. Основы генетики. В 2 частях. Часть 2. Хромосомные перестройки, полиплоидия и анеуплоидия, мобильные генетические элементы и генетическая трансформация, генетика количественных признаков и популяционная генетика: учебник для СПО / Костерин О.Э. — Саратов, Москва: Профобразование, Ай Пи Ар Медиа, 2020. — 246 с. — ISBN 978-5-4488-0793-0, 978-5-4497-0454-2. — Текст: электронный // Электронно-библиотечная система IPR BOOKS: [сайт]. — URL: <http://www.iprbookshop.ru/96020.html>. — Режим доступа: для авторизир. пользователей
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 // URL: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970451489.html> - Режим доступа: по подписке.

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

**Контроль и оценка** результатов освоения учебной дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий и лабораторных работ, тестирования, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий, проектов, исследований.

<b>Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)</b>	<b>Формы и методы контроля и оценки результатов обучения</b>
<b>Умения</b>	Решение ситуационных задач
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	Деловые игры.
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	Решение ситуационных задач Деловая игра Тезисы профилактической беседы.

	Презентации по заданной теме. Тестовые задания
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Решение ситуационных задач Деловые игры. Презентаций по заданной теме. Тестовые задания
<b>Знания</b>	Презентации по заданной теме.
Биохимические и цитологические основы наследственности	Тестовые задания Устный опрос
Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	Исследование наследования признаков на примере родословных схем с математической обработкой данных
Типы наследования признаков	
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	