

Областное государственное бюджетное профессиональное
образовательное учреждение
«Рязанский медицинский колледж»

ОРИГИНАЛ

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА
С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

2022 г.

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	стр. 4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	13
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	17

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения рабочей программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена, составлена в соответствии с ФГОС по специальности: 31.02.03 Лабораторная диагностика

Рабочая программа учебной дисциплины может быть использована при повышении квалификации сотрудников медицинских организаций со средним специальным профессиональным образованием по специальности «Лабораторная диагностика», а также при их специализации и аттестации

1.2. Место учебной дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

Учебная дисциплина входит в состав вариативной части профессионального учебного цикла общепрофессиональных дисциплин.

1.3. Цели и задачи учебной дисциплины – требования к результатам освоения учебной дисциплины:

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен освоить общие компетенции ОК 1 - 14

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен уметь:

- ориентироваться в современной информации по генетике при выполнении профессиональных компетенций;

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;

- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;

- проводить предварительную диагностику наследственных болезней;

- решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;

- пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию.

В результате освоения учебной 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.

1.4. Количество часов на освоение программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 105 часов, в том числе: обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 70 часов; самостоятельной работы обучающегося 35 часов.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы:

Вид учебной работы	Объем часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	105
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	70
в том числе:	
Лабораторные занятия	-
Практические занятия	10
Контрольные работы	-
Курсовая работа	-
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	35
в том числе:	
составление таблиц, составление генетических задач и задач на анализ родословных	10
- подготовка опорных конспектов по темам	10
- подготовка рефератов по темам	8
- разработка мультимедийной презентации	7
Промежуточная аттестация в форме комплексного дифференцированного зачета	

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные и практические занятия, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
Раздел 1 История генетики человека. Программа «Геном человека»		4	
Тема 1.1. Геном человека	Содержание учебного материала:	2	1
	Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость История исследований генетики человека Программа «Геном человека Понятие антропогенетика, медицинская генетика.		
	Лабораторная работа	-	
	Практическое занятие	-	
	Контрольная работа	-	
	Самостоятельная работа обучающихся: Геном человека	2	
Раздел 2. Цитологические основы наследственности		18	
Тема 2.1. Кариотип человека	Содержание учебного материала:	2	2
	Строение и типы метафазных хромосом человека Современные методы цитологического анализа хромосом Ядро, ядерная оболочка, ядерный сок, ядрышки, хроматин и хромосомы Понятие о кариотипе		
	Лабораторная работа	-	
	Практическое занятие	-	
	Контрольная работа	-	
	Самостоятельная работа обучающихся: Генетические карты	2	
Тема 2.2. Жизненный цикл клетки.	Содержание учебного материала:	4	2

Митоз	1.Жизненный цикл клетки: интерфаза и период деления Хромосомные наборы соматических и половых клеток Способы деления эукариотических клеток: митоз, амитоз, мейоз, их краткие характеристики. Интерфаза, ее периоды, характеристика происходящих процессов		
	2. Митоз (непрямое деление) – универсальный способ деления соматических клеток. Фазы митоза, их характеристика Биологическое значение митоза. Факторы, влияющие на протекание митоза		
	Лабораторная работа	-	
	Практические занятия:	-	
	Контрольная работа	-	
Самостоятельная работа обучающихся: Значение различных типов деления клеток в природе и в жизни человека	2		
Тема 2.3. Мейоз. Гаметогенез	Содержание учебного материала:	4	2
	1.Бесполое размножение Виды полового размножения Характеристика половых клеток. Строение яйцеклеток. Типы яйцеклеток Строение сперматозоида. Хромосомные наборы половых клеток Образование половых клеток (гаметогенез). Периоды овогенеза и сперматогенеза, сходства и различия		
	2. Мейоз – способ деления половых клеток в период созревания. Сходство и различие митоза и мейоза. Факторы, влияющие на протекание мейоза. Первое мейотическое деление (редукционное). Профаза I, метафаза I, анафаза I, телофаза I Второе мейотическое деление (эквационное). Профаза II, метафаза II, анафаза II, телофаза II Биологическое значение мейоза		
	Лабораторная работа	-	
	Практические занятия: Способы деления клеток. Митоз. Мейоз. Развитие половых клеток.	2	
	Контрольная работа	-	
Самостоятельная работа обучающихся: Сравнение митоза и мейоза Факторы, влияющие на протекание мейоза	2		
Раздел 3. Биохимические и молекулярные основы наследственности		19	
Тема 3.1	Содержание учебного материала:	4	2

Строение и генетическая роль нуклеиновых кислот. Ген и его свойства	1. Генный уровень организации наследственного материала. Химическая организация гена. Мономеры нуклеиновых кислот – нуклеотиды. Виды нуклеотидов ДНК и РНК Биологический (генетический) код и его свойства Свойства ДНК: репликация и репарация. Основные различия в строении и функциях ДНК и РНК		
	2. Локализация нуклеиновых кислот в клетке. Нуклеиновые кислоты. Виды нуклеиновых кислот. ДНК и РНК как биополимеры. Виды РНК. Структура ДНК. Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика		
	Лабораторная работа	-	
	Практическое занятие:		
	Контрольная работа	-	
	Самостоятельная работа обучающихся: Генетический код человека История открытия и изучения нуклеиновых кислот	2	
Тема 3.2. Строение белковых молекул	Содержание учебного материала:	2	2
	Органические вещества клетки. Свойства белков. Денатурация. Гидрофильные свойства белков. Функции белков в организме. Белки, как биологические полимеры. Аминокислоты – мономеры белков, их амфотерный характер. Механизм образования полипептида. Структуры белковых молекул. Проблемы несовместимости белков		
	Лабораторная работа	-	
	Практическое занятие:	-	
	Контрольная работа	-	
	Самостоятельная работа обучающихся: Проблемы несовместимости белков	2	
Тема 3.3. Реализация генетической информации. Биосинтез белка. Генетический код и его свойства	Содержание учебного материала:	4	
	1. Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. Роль ферментов и АТФ в биосинтезе белка. Генетический код и свойства ДНК		
	2. Участие и-РНК, т-РНК и р-РНК в биосинтезе белка. Процесс транскрипции и его характеристика. Последовательность процессов трансляции, протекающих в рибосомах		
	Лабораторная работа	-	
	Практическое занятие: Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК. Биосинтез белка	2	
	Контрольная работа	-	
	Самостоятельная работа обучающихся: Регулирование синтеза белков на разных этапах	3	

	Нарушения при биосинтезе белков и их последствия		
Раздел 4 Закономерности наследования признаков		22	
Тема 4.1. Законы Г. Менделя. Типы скрещивания. Хромосомная теория Т. Моргана	Содержание учебного материала: 1. Предмет изучения генетики, задачи генетики и ее значение для медицины и фармации Наследование альтернативных признаков. Аутомное наследование 2. Моногибридное скрещивание. Дигибридное скрещивание. Анализирующее скрещивание. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана	4	2
	Лабораторная работа	-	
	Практическое занятие: Решение разных типов генетических задач.	2	
	Контрольная работа	-	
	Самостоятельная работа обучающихся: Составление генетических задач	3	
Тема 4.2. Типы наследования признаков. Взаимодействие генов.	Содержание учебного материала 1. Половые и неполовые хромосомы. Аутомный и сцепленный с полом типы наследования. 2. Доминантный и рецессивный характер наследования. 3. Наследование признаков при взаимодействии аллельных генов: явления полного и неполного доминирования 4. Наследование признаков при взаимодействии неаллельных генов. Комплементарное взаимодействие. Эпистаз. Полимерия. Плейотропия 5. Генетическое определение групп крови и резус – фактора.	10	2
	Лабораторная работа	-	
	Практическое занятие	-	
	Контрольная работа	-	
	Самостоятельная работа обучающихся: Типы наследования признаков Характеристика наследственных заболеваний, сцепленных с полом Характеристика наследственных заболеваний, сцепленных с полом	3	
Раздел 5.		7	

Наследственность и среда			
Тема 5.1. Модификационная изменчивость. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков	Содержание учебного материала:	2	2
	Классификация форм изменчивости Ненаследственная изменчивость Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Закон Кетле		
	Лабораторная работа	-	
	Практическое занятие:	-	
	Контрольная работа		
	Самостоятельная работа обучающихся: Модификационная изменчивость человека: причины и примеры	2	
Тема 5.2. Наследственная изменчивость. Мутации, мутагены.	Содержание учебного материала:	2	2
	Мутации. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н. И. Вавилова Комбинативная изменчивость. Примеры наследственной изменчивости у человека Наследственная изменчивость. Классификация мутаций. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды		
	Лабораторная работа	-	
	Практическое занятие	-	
	Контрольная работа	-	
	Самостоятельная работа обучающихся: Мутагены Рязанской области	1	
Раздел 6. Наследственность и патология		26	
Тема 6.1. Классификация наследственных заболеваний	Содержание учебного материала	2	2
	Понятие о моногенных и хромосомных заболеваниях. Понятие о мультифакториальных (полигенных) заболеваниях, их особенности, профилактика. Наследственные болезни и их классификация		
	Лабораторная работа	-	
	Практическое занятие	-	
	Контрольная работа	-	
	Самостоятельная работа обучающихся: Характеристика отдельных наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости)	2	
Тема 6.2. Хромосомные синдромы	Содержание учебного материала	4	2
	1.Хромосомные болезни Синдромы с числовыми аномалиями аутосом (синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау).		

	2. Синдромы с числовыми аномалиями половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X)		
	Практическое занятие	-	
	Контрольная работа	-	
	Самостоятельная работа обучающихся: Хромосомные синдромы	2	
Тема 6.3. Моногенные заболевания	Содержание учебного материала	4	2
	1. Нарушение обмена аминокислот. Нарушение обмена углеводов, липидов Мукополисахаридозы.		
	2. Нарушение обмена гормонов. Причины моногенных заболеваний. Клиника, диагностика, лечение моногенных заболеваний		
	Лабораторная работа	-	
	Практическое занятие: Наследственность и патология	2	
	Контрольная работа	-	
	Самостоятельная работа обучающихся: Характеристика отдельных моногенных заболеваний	2	
Тема 6.4. Методы изучения генетики человека	Содержание учебного материала:	6	2
	1. Особенности человека, как объекта генетических исследований. Биохимический метод изучения генетики человека		
	2. Генеалогический метод изучения генетики человека. Цитогенетический метод изучения генетики человека. Близнецовый метод изучения генетики человека		
	3. Популяционно-статистический метод изучения генетики человека		
	Лабораторная работа	-	
	Практическое занятие	-	
	Контрольная работа	-	
Самостоятельная работа обучающихся: Применение различных методов изучения генетики человека в современной медицине Анализ родословных схем	2		
Раздел 7. Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование		9	

Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование. Цели, задачи, показания	Содержание учебного материала	2	2
	Цели, задачи медико-генетического консультирования Проспективное и ретроспективное консультирование. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию. Здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию		
	Лабораторная работа	-	
	Практическое занятие: Медико-генетическое консультирование	2	
	Контрольная работа	-	
	Самостоятельная работа обучающихся: Медико-генетическое консультирование в Рязанской области	1	
Тема 7.2. Пренатальная диагностика, методы	Содержание учебного материала	2	2
	Методы пренатальной (дородовой) диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина) Сроки проведения, основные показания, оценка результатов		
	Лабораторная работа	-	
	Практическое занятие:	-	
	Контрольная работа	-	
	Самостоятельная работа обучающихся: Применение методов пренатальной диагностики в современной медицине, показания и результаты	2	
	Всего:	105	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению:

Реализация учебной дисциплины осуществляется в учебном кабинете колледжа.

Оборудование учебного кабинета:

Мебель и стационарное оборудование

- Шкаф для хранения учебно-наглядных пособий, приборов, раздаточного материала
- Стекланный шкаф для скелета
- Классная доска
- Стол для преподавателя
- Стул для преподавателя
- Столы для студентов
- Стулья для студентов
- Шкафы для муляжей и моделей

Технические средства обучения

- Телевизор
- Видеомагнитофон
- Мультимедийный проектор
- Компьютер
- Мультимедийные презентации

Аппаратура и приборы

- Спирометр
- Прибор Панченкова
- Тренажер для определения групп крови

Учебно-наглядные пособия

- Скелет человека
- Таблица по темам
- Видеофильмы
- Торс человека
- **Набор костей черепа:**

Лобная

Затылочная

Клиновидная

Теменная

Височная

Решетчатая

Скуловая
Верхняя челюсть
Нижняя челюсть
Основание черепа
Череп целый
Череп с разрозненными костями

• **Набор костей туловища:**

Ребра
Грудина
Набор позвонков
Крестец

• **Набор костей верхней конечности:**

Ключица
Лопатка
Плечевая
Локтевая
Лучевая
Кисть

• **Набор костей нижней конечности:**

Таз
Бедренная
Большеберцовая
Малоберцовая
Стопа

• **Оси вращения суставов:**

Плечевого
Грудинно-ключичного
Локтевого
Коленного
Атланто-затылочного
Тазобедренного
Голеностопного
Межпозвоночных
Височно-нижнечелюстного

• **Кости на планшете:**

Скелет верхней конечности
Скелет стопы
Скелет кисти
Позвоночный столб
Скелет нижней конечности
Шлифы костей

• **Мышцы (планшеты):**

Мышцы головы и шеи
Мышцы туловища

Мышцы кисти

Мышцы верхней и нижней конечности

- **Мышцы (муляжи):**

Мышцы головы и шеи

Мышцы туловища, головы и шеи

- **Нервная система:**

Головной мозг (модель)

Головной мозг (планшет)

Головной мозг (саггитальный разрез)

Спинальный мозг (планшет)

- **Железы на планшете:**

Поджелудочная

Щитовидная

Околощитовидная

Яички

Яичники

Предстательная

Вилочковая

Шишковидная

Надпочечники

Придаток мозга – гипофиз

- **Кровообращение:**

Сердце (модель)

Фронтальный разрез сердца (на планшете)

Схема кровообращения человека (на планшете)

- **Система дыхания:**

Легкие (модель)

Бронхиальное дерево (сегментарные бронхи)

Органы дыхания и средостения (муляж)

Гортань (модель)

- **Органы пищеварения (на планшете):**

Пищеварительная система

Печень

Ворсинки тонкой кишки

Печень (муляж)

Пищеварительная система (модель)

- **Мочевыделительная система:**

Почки (на планшете)

Мочевыделительная система (на планшете)

- **Органы грудной и брюшной полости:**

Мужской таз (саггитальный разрез)

Женский таз (саггитальный разрез)

Торс человека (модель)

Саггитальный разрез головы и шеи

- **Лимфатическая система (на планшете).**
- **Сенсорные системы:**
 Кожа (на планшете)
 Глазное яблоко (модель)
 Ухо (модель)
 Рентгеновские снимки
Макропрепараты (влажные препараты)
- **Головной мозг:**
 Горизонтальный разрез головного мозга
 Полушария головного мозга
 Мозговой ствол
 Желудочки мозга
- **Сердце:**
 Нормальное сердце
 Сердце со вскрытым правым желудочком
 Камеры сердца
 Сосуды сердца
- **Гортань:**
 Гортань со щитовидной железой
 Хрящи гортани
- **Органы пищеварения:**
 Слепая кишка с аппендиксом
 Желудок
 Поджелудочная железа
 Печень
- **Почка, половые органы:**
 Почка нормальная
 Почка, мочеточники, мочевого пузыря
 Женские внутренние половые органы
 Мужские внутренние половые органы
- **Легкие:**
 Нормальное легкое
 Бронхиальное дерево

3.1. Перечень учебных изданий, интернет-ресурсов.

Основные источники:

1. Гайнутдинов И.К. Медицинская генетика: учебник [Текст]/ И.К. Гайнутдинов, Э.Д. Юровская. – М.:Издптельско-торговая корпорация «Дашков и компания», 2017.-336 с. ISBN 978-5-394-022210-4

2.Рубан Э.Д.,-Генетика человека с основами медицинской генетики: [Текст]:учебник / Э.Д.Рубан- Изд. 3-е, стер. Ростов н/Д: Феникс, 2017 – 319 с. – (Среднее медицинское образование), ISBN 978-5-222-28980-8

3.Хандогина Е.К. и др. Генетика человека с основами медицинской генетики: [Текст]:учебник / Е.К.Хандогина, И.Д. Терехова , С.С. Жилина , М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин, А.В. Хандогина.- 3-е изд., стер.- М.:ГЭОТАР- Медиа, 2017.- 192с.: ил. ISBN 978-5-9704-4018-6

4. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. –

<http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970436523.html>

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
В результате освоения учебной дисциплины, обучающийся должен уметь	
ориентироваться в современной информации по генетике при выполнении профессиональных компетенций;	Дифференцированный зачет Тестирование Экспертная оценка выполнения практической работы Экспертная оценка выполнения самостоятельной работы
проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;	Дифференцированный зачет Тестирование Экспертная оценка выполнения практической работы Экспертная оценка выполнения самостоятельной работы
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;	Дифференцированный зачет Тестирование Экспертная оценка выполнения практической работы Экспертная оценка выполнения самостоятельной работы
проводить предварительную диагностику наследственных болезней	Дифференцированный зачет Тестирование Экспертная оценка выполнения практической работы Экспертная оценка выполнения самостоятельной работы
решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;	Дифференцированный зачет Тестирование Экспертная оценка выполнения практической работы

	Экспертная оценка выполнения самостоятельной работы
пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию.	Дифференцированный зачет Тестирование Экспертная оценка выполнения практической работы Экспертная оценка выполнения самостоятельной работы
В результате освоения учебной дисциплины, обучающийся должен знать	
биохимические и цитологические основы наследственности;	Дифференцированный зачет Тестирование Экспертная оценка выполнения практической работы Экспертная оценка выполнения самостоятельной работы
закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;	Дифференцированный зачет Тестирование Экспертная оценка выполнения практической работы Экспертная оценка выполнения самостоятельной работы
методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;	Дифференцированный зачет Тестирование Экспертная оценка выполнения практической работы Экспертная оценка выполнения самостоятельной работы
- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;	Дифференцированный зачет Тестирование Экспертная оценка выполнения практической работы Экспертная оценка выполнения самостоятельной работы
основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;	Дифференцированный зачет Тестирование Экспертная оценка выполнения практической работы Экспертная оценка выполнения самостоятельной работы
цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.	Дифференцированный зачет Тестирование Экспертная оценка выполнения практической работы Экспертная оценка выполнения самостоятельной работы