



Министерство здравоохранения Российской Федерации  
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования

**Саратовский государственный медицинский университет  
имени В.И. Разумовского**

**Министерства здравоохранения Российской Федерации**  
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

**Медицинский колледж**

**ПРИНЯТО**  
Методическим советом по СПО  
Протокол №3 от 31.05.2018 г.  
Председатель  
\_\_\_\_\_ Л.М. Федорова

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА**  
**учебной дисциплины**

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

---

для специальности 31.02.03 «Лабораторная диагностика»  
форма обучения очная  
ЦМК\_Общемедицинских дисциплин

г. Саратов 2018 г.

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) по специальности 31.02.03 «Лабораторная диагностика»

Организация-разработчик: медицинский колледж СГМУ

Разработчик:

Спирина Людмила Ивановна- преподаватель медицинского колледжа СГМУ им. В.И. Разумовского

Рецензенты:

С.В. Каурцева, преподаватель биологии и генетики высшей категории Саратовского областного базового медицинского колледжа

Согласовано:

Директор Научной медицинской библиотеки СГМУ Кравченко И.А.

Рабочая программа рассмотрена и согласована на заседании методического совета по среднему профессиональному образованию от 29.08.2014г. протокол № 1.

от «26 » мая 2016 г. Протокол № 3

от «25» мая 2017 г. Протокол № 3

от «31» мая 2018 г. Протокол № 3

## СОДЕРЖАНИЕ

стр.

<b>1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>4</b>
<b>2. СТРУКТУРА И ПРИМЕРНОЕ СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>6</b>
<b>3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>15</b>
<b>4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>17</b>

# 1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ОП 10. Генетика человека с основами медицинской генетики

## 1.1. Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью ПРОГРАММЫ ПОДГОТОВКИ СПЕЦИАЛИСТОВ СРЕДНЕГО ЗВЕНА в соответствии с ФГОС по специальности СПО 31.02.03 «Лабораторная диагностика».

Рабочая программа учебной дисциплины может быть использована для базового уровня среднего профессионального образования.

Рабочая программа адаптирована для лиц с ограниченными возможностями здоровья и предусматривает индивидуальный подход к их обучению.

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

Учебная дисциплина ОП.10 «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к общепрофессиональным дисциплинам профессионального цикла ПРОГРАММЫ ПОДГОТОВКИ СПЕЦИАЛИСТОВ СРЕДНЕГО ЗВЕНА по специальности 31.02.03 «Лабораторная диагностика».

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

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

### знать:

- 1--биохимические и цитологические основы наследственности;
- 2--закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- 3--методы изучения наследственности изменчивости человека в норме и патологии;
- 4--основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
- 5--основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы их возникновения;
- 6--цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

### уметь:

--проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

## 1.4. Освоение программы учебной дисциплины способствует формированию общих и профессиональных компетенций:

ОК1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

ОК2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество

ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.

ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.

ОК13. Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.

#### **1.5. Количество часов на освоение программы учебной дисциплины:**

Максимальная учебная нагрузка обучающегося 54 часов, в том числе:

обязательная аудиторная учебная нагрузка 36 часов, (теория 20ч. + 16ч. практика)

самостоятельная работа обучающегося 18 часов

### 3. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

##### 3.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	54
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	36
в том числе:	
теоретические занятия	20
практические занятия	16
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	18
1. Подготовка реферата с мультимедийной презентацией по темам дисциплины.	4*
2. Составление и анализ кариограммы	2ка
3. Заполнить таблицу «Строение и функции клетки»	1т
4. Составление и анализ родословных (включая консультации 2 ч.).	6р
5. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе,	4з
6. Подготовить реферативное сообщение по теме «Предварительная диагностика наследственных болезней»	1рс
<i>Итоговая аттестация в форме дифференцированного зачета</i>	
Условные обозначения: 2к---консультация 6р-- составление родословной 4з-- решение задач. 1т –выполнение таблицы 1рс- реферативное сообщение 4* подготовка реферата с мультимедийной презентацией(за время изучения дисциплины студент выполняет 1 реферат с мультимедийной презентацией, отмеченный *). -2ка - кариограмма	

Подготовка реферата с мультимедийной презентацией по темам:

«Научное наследие Г. Менделя», «Научное наследие Т. Х. Моргана», «Проект «Геном человека», «История российской генетики» (работы Н. К. Кольцова, С. И. Четверикова, Н. И. Вавилова, «Лысенковщина»); «Наследственные болезни и их фенкопии», «Хромосомные мутации», «Мутагены в окружающей среде»

«Хромосомная болезнь», «Генная болезнь» (болезнь выбирается студентами по своему желанию), «Мультифакториальные болезни»

## 2.2. Тематический плани содержание учебной дисциплины ОП 10. «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
<b>Раздел Введение</b>		<b>2</b>	<b>1</b>
<b>Тема 1 История развития, достижения генетики</b>	<p><b>Теоретическое занятие №1</b>  <b>Тема «История развития, достижения генетики»</b>  <u>Содержание учебного материала:</u>                      Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека.                      Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека.                      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, плазмолемма, 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</p> <p><b><u>Внеаудиторная самостоятельная работа</u></b>                      1..подготовка реферата с мультимедийной презентацией по теме:                      «Научное наследие Г.Менделя», «Научное наследие Т.Х.Моргана», «Проект «Геном человека», «История российской генетики (работы Н.К.Кольцова, С.И.Четвериков, Н.И.Вавилова, «Лысенковщина»)» и т.п.                      2.Выполнение работы по таблице «Строение и функции клетки»</p>	2	1
	<p>1..подготовка реферата с мультимедийной презентацией по теме:                      «Научное наследие Г.Менделя», «Научное наследие Т.Х.Моргана», «Проект «Геном человека», «История российской генетики (работы Н.К.Кольцова, С.И.Четвериков, Н.И.Вавилова, «Лысенковщина»)» и т.п.                      2.Выполнение работы по таблице «Строение и функции клетки»</p>	4*	1г
<b>Раздел 1.</b>	<b>Цитологические и биохимические основы наследственности</b>	<b>7</b>	<b>1</b>
<b>Тема 1.1 . Биохимические основы наследственности.</b>	<p><b>Теоретическое занятие № 2</b>  <b>Тема «Биохимические основы наследственности.»</b>  <u>Содержание учебного материала:</u>                      Химическая организация клетки                      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.</p>	2	1
	<p><b>Практическое занятие №1</b>  <b>Тема Биохимические основы наследственности</b></p>	2	2







<p><b>Тема 5.2 Генные болезни</b></p>	<p><b>Внеаудиторная самостоятельная работа</b> подготовка реферата с мультимедийной презентацией по теме «Хромосомная болезнь» (болезнь выбирается студентами по своему желанию) <b>Практическое занятие № 6</b> <b>Тема Хромосомные болезни</b> <b>Аудиторная самостоятельная работа</b> Хромосомные болезни: симптомы, причины и механизмы возникновения. Раскладка и изучение аномальных кариотипов, Знакомство с фотографиями больных с хромосомной патологией. Решение ситуационных задач <b>Контроль внеаудиторной самостоятельной работы:</b> Заслушать рефераты Консультация <b>Теоретическое занятие №9</b> <b>Тема Генные болезни</b> <u>Содержание учебного материала</u> Причины генных заболеваний. Наследственные заболевания А-Д аутосомно-доминантного типа наследования. Наследственные заболевания А-Р аутосомно-рецессивного типа наследования. Наследственные заболевания Х– сцепленного типа наследования Наследственные заболевания У–сцепленного типа наследования Особенности ухода за больными с наследственной патологией <b>Контроль самостоятельной внеаудиторной работы:</b> Заслушать рефераты <b>Внеаудиторная самостоятельная работа :</b> Подготовить реферат с мультимедийной презентацией по теме «Генная болезнь» (болезнь выбирается студентами по своему желанию)</p>	<p>4*</p> <p>2</p> <p>2к</p> <p>2</p> <p>4*</p>	<p>2</p> <p>2</p>
<p><b>Тема 5.3. Медико-генетическое консультирование</b></p>	<p><b>Теоретическое занятие №10</b> <b>Тема Медико-генетическое консультирование</b> <u>Содержание учебного материала</u> Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Проспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью (мультифакториальные болезни). Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью <b>Контроль самостоятельной внеаудиторной работы:</b> Заслушать рефераты <b>Внеаудиторная самостоятельная работа</b></p>	<p>2</p>	<p>1</p> <p>2</p>

	<p>1. Подготовить реферат с презентацией по теме «Мультифакториальные болезни»</p> <p><b>Практическое занятие № 7:</b>  <b>Тема</b> Генные болезни . Медико-генетическое консультирование  <b>Аудиторная самостоятельная работа</b>  Генные болезни: симптомы, причины и механизмы возникновения. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных болезней по фотографиям больных. Скрининг тестирование новорожденных на ФКУ. Знакомство с планшеткой и ее заполнение. Элиминационная диета, питание при ФКУ.  Медико-генетическое консультирование: цели и методы Составление алгоритма беседы по планированию семьи с учетом наследственной патологии, опроса пациентов с наследственной патологией.  Решение ситуационных задач.</p> <p><b>Практическое занятие №8</b>  <b>Дифференцированный зачет</b></p>	<p>4*</p> <p>2</p> <p>2</p>	
<b>Итого</b>		Максимальная учебная нагрузка обучающегося 54 часов, в том числе: обязательная аудиторная учебная нагрузка 36 часов,(теория 20ч. + 16ч. практика) самостоятельная работа обучающегося 18 часов	

# 1. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

## ОП 10. Генетика человека с основами медицинской генетики

### 3.1. Требования к минимальному материально-техническому

#### обеспечению

Реализация программы учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета

#### Оборудование учебного кабинета:

##### Наглядные средства обучения

1). Таблицы: -

- Генетический код
- Символы для составления родословных

2). Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями

3). Натуральные пособия:

- Микропрепараты
- Клетки крови человека
- Органоиды и включения
- Митоз в растительной и животной клетке
- Половые клетки
- Хромосомы человека

##### Технические средства обучения:

1. Микроскопы
2. Мультимедиа система (компьютер, интерактивная доска)
3. Видеофильмы
4. Обучающие компьютерные программы
5. Контролирующие компьютерные программы

### 3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

#### Основные источники:

1. Медицинская генетика, учебник, под ред. Бочкова Н.П. М., ГЭОТАР-Медиа 2014
2. Медицинская генетика [Электронный ресурс] / Н.П. Бочков, А.Ю. Асанов, Н.А. Жученко, Т.И. Субботина, М.Г. Филиппова, Т.В. Филиппова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - <http://old.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970406502.html>

#### Дополнительные источники:

1. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: Мастерство, 2012.
  2. Орехова В.А., Лашковская Т.А., Шейбак М.П. Медицинская генетика. – Минск, 2009.
  3. Медицинская генетика: учебник. Акуленко Л.В., Угаров И.В. / Под ред. О.О. Янушевича, С.Д. Арутюнова. 2011.
  4. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика (лекции и задачи). – Ростов-на-Дону: Феникс, 2012.
  5. Рис, Стернберг. «Введение в молекулярную биологию. – М.: Мир, 2012.
  6. Сингер М., Берг П. «Гены и геном 1 и 2 т.» – М.: Мир, 2008.
  7. Дегтярев И.В. «Генная инженерия» М. 2012
  8. Фогель Ф., Мотульски А. «Генетика человека. Проблемы и подходы»– М.: Мир, 2009.
  9. Фросин В.Н. Учебные задачи по общей и медицинской генетике. – Казань: , 2013.
  10. Мерфи Э., Чейз Г. Основы медико-генетического консультирования. – 2012.
  11. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. В 3 т. – М.: Мир, 2010.
- Учебно-методические комплексы или учебно-методические пособия по разделам и темам дисциплины.

Сборники тестовых заданий и ситуационных задач

Электронные образовательные ресурсы (дидактический материал на электронном носителе для интерактивной доски, электронные дидактические материалы информационного, практического и контролирующего типов, электронные учебные пособия)

[www.ebio.ru](http://www.ebio.ru)

[www.medgenet.ru](http://www.medgenet.ru)

[www.mama.ru](http://www.mama.ru)

### **3.3 Общие требования к организации образовательного процесса.**

Обучение проводится в виде лекционных и семинарско-практических занятий. Строится с использованием активных методов обучения, сочетающих аудиторное занятие с самостоятельной работой студентов. Широко используется наглядно-иллюстративный материал в виде презентаций, таблиц, кариограмм, микропрепаратов. На практических занятиях в ходе формирования общих и профессиональных компетенций от студентов требуется показать генетические знания, что несомненно пригодится в их дальнейшей профессиональной деятельности. Внеаудиторная самостоятельная работа предполагает написание реферата, мультимедийной презентацией, составление таблицы, составление и анализ своей родословной, решение задач (молекулярных и генетических)

## 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ОП.10. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения семинарско-практических занятий в виде фронтального письменного или устного опроса, решение ситуационных задач, тестовых заданий. При этом используется индивидуальный подход к студентам и применяются задания различной сложности. В качестве выявления общего уровня усвояемости широко используется написание графических диктантов, выполнение тестовых заданий повышенной сложности.

### 4.1. Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины.

Результаты обучения (усвоенные знания, освоенные умения)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения.
<p><b>В результате освоения дисциплины обучающийся должен знать:</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Биохимические и цитологические основы наследственности</li> <li>2. Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов</li> <li>3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</li> <li>4. Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза</li> <li>5. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения</li> <li>6. Цели и задачи МГК</li> </ol>	<p>Рекомендуются различные формы и методы контроля освоения дисциплины:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-устный индивидуальный опрос;</li> <li>-фронтальный письменный опрос;</li> <li>-графический диктант;</li> <li>-выполнение тестовых заданий;</li> <li>-решение ситуационных задач;</li> <li>-составление сводных таблиц, схем;</li> <li>-составление тематических кроссвордов, презентаций;</li> <li>-подготовка реферативных сообщений,</li> <li>-оценка аудиторной и внеаудиторной самостоятельной работы студентов.</li> </ul>
<p><b>В результате освоения дисциплины обучающийся должен уметь:</b></p> <p>Проводить предварительную диагностику наследственных болезней</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>-тестовый контроль;</li> <li>-решение ситуационных задач;</li> <li>-оценка аудиторной и внеаудиторной самостоятельной работы студентов;</li> <li>-подготовка рефератов;</li> <li>-отличать по внешнему виду детей с наследственной патологией (по фотографиям)</li> <li>- читать кариограммы в норме и патологии;</li> </ul>

Формы и методы контроля и оценки результатов обучения должны позволять проверять у обучающихся не только сформированность профессиональных компетенций, но и развитие общих компетенций и обеспечивающих их умений.

Результаты (освоенные общие компетенции)	Основные показатели оценки результата	Формы и методы контроля и оценки
<p><b>ОК1</b> Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.</p>	<p>Демонстрация интереса к будущей профессии.</p>	<p>Задания на понимание сущности своей будущей профессии – работа с дополнительной литературой..</p>

<b>ОК2</b> Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.	Демонстрация умения организовывать собственную деятельность.	Задания на умение организовывать собственную деятельность – решение ситуационных задач.
<b>ОК 3</b> Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность	Демонстрация решения проблемы в нестандартных ситуациях	Задания на решение проблемы, принятия решения в нестандартных ситуациях,
<b>ОК4</b> Осуществлять поиск информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития	Демонстрация умения осуществлять поиск и использование необходимой информации.	Задания на умение проводить эффективный поиск необходимой информации по заданным темам - использование различных источников, включая электронные, сети интернет, периодическую печать.
<b>ОК5</b> Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.	Демонстрация умения использовать современные технологии в профессиональной деятельности.	Задания на умение использовать современные технологии в профессиональной деятельности –составление памяток, создание презентаций.
<b>ОК 8.</b> Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать повышение квалификации	Демонстрация умения заниматься самообразованием и планированию повышению квалификации	Задание на умения заниматься самообразованием и планированию повышению квалификации
<b>ОК12</b> Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.	Демонстрация умения организовывать рабочее место	Задания на умение проведения лабораторных работ с соблюдением требований безопасности труда