

Областное государственное бюджетное профессиональное  
образовательное учреждение  
«Рязанский медицинский колледж»

ОРИГИНАЛ

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**  
**ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ**  
**ГЕНЕТИКИ**

2022 г.

## СОДЕРЖАНИЕ

<b>1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>стр. 4</b>
<b>2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>5</b>
<b>3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>10</b>
<b>4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>12</b>

# **1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

## **Генетика человека с основами медицинской генетики**

### **1.1. Область применения программы**

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена, разработана в соответствии с ФГОС по специальности СПО 34.02.01 Сестринское дело

Рабочая программа «Генетика человека с основами медицинской генетики» может быть использована в дополнительном профессиональном образовании (в программах повышения квалификации / переподготовки) и профессиональном обучении по профессиям в области здравоохранения.

### **1.2. Место учебной дисциплины в структуре программы подготовки специалистов среднего звена:**

Рабочая программа по учебной дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к общепрофессиональным дисциплинам профессионального цикла.

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

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен овладеть общими компетенциями: ОК 1 - 5, 8, 11 и профессиональными компетенциями: ПК 1.1, 2.1 - 2.3, 2.5, 2.6

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен уметь:

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

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. Рекомендуемое количество часов на освоение рабочей программы учебной дисциплины:**

максимальной учебной нагрузки обучающегося 54 час., в том числе: обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 36 часов;

самостоятельной работы обучающегося 18 часов.

## 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Вид учебной работы	Объем часов
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	<b>54</b>
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	<b>36</b>
в том числе:	
Лабораторные работы	-
Практические занятия	18
Контрольные работы	-
Курсовая работа (проект) (если предусмотрено)	-
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	<b>18</b>
В том числе:	
-Решение генетических задач	4
-Составление и анализ родословных схем.	2
- Составление электронных презентаций по темам дисциплины. (индивидуальные задания)	3
-Подготовка реферативных сообщений- (индивидуальные задания) по темам дисциплины	3
- Выполнение заданий в рабочей тетради: решение тестов, морфо – функциональных генетических задач.	4
- Составление вопросов для беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологией	2
<b><i>Промежуточная аттестация в форме комплексного экзамена</i></b>	

## 2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины 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 1.</b>	<b>Генетика человека с основами медицинской генетики- теоретический фундамент современной медицины. Цитологические и биохимические основы наследственности.</b>	<b>12</b>	
<b>Тема 1.1. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки. Цитологические основы наследственности.</b>	<b>Содержание учебного материала:</b>	2	1,2
	Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины. 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, 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. Понятие о гетеро- и эухроматине. Половой хроматин. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.		
	<b>Лабораторные работы</b>	-	
	<b>Практическое занятие</b> Изучение основ цитогенетики	2	
	<b>Контрольные работы</b>	-	
<b>Самостоятельная работа обучающихся:</b> Старение и гибель клеток.	2		
<b>Тема 1.2. Биохимические основы наследственности.</b>	<b>Содержание учебного материала:</b>	2	2
	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.		
	<b>Лабораторные работы</b>	-	
	<b>Практическое занятие</b> Изучение биохимических и молекулярных основ наследственности	2	
	<b>Контрольные работы</b>	-	
<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	2		

<b>Раздел 2.</b>	<b>Закономерности наследования признаков.</b>	<b>12</b>	
<b>Тема 2.1.</b> <b>Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами.</b>	<b>Содержание учебного материала:</b>	2	
	Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.		2
	<b>Лабораторные работы</b>	-	
	<b>Практическое занятие:</b> «Изучение закономерностей наследования признаков. Взаимодействие между генами»	2	
	<b>Контрольные работы</b>	-	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся:</b> Родоначальник генетики Г. Мендель.	2	
<b>Тема 2.2.</b> <b>Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека. Наследственные свойства крови человека.</b>	<b>Содержание учебного материала:</b>	2	2
	Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.		
	<b>Лабораторные работы</b>	-	
	<b>Практическое занятие</b> Решение задач на сцепленное наследование, наследование групп крови.	2	
	<b>Контрольные работы</b>	-	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся:</b> Группа крови системы «MNSs», группа крови системы «P», Группы крови системы «Kell».	2	
<b>Раздел 3.</b>	<b>Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.</b>	<b>12</b>	
<b>Тема 3.1.</b> <b>Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод.</b>	<b>Содержание учебного материала:</b>	2	
	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 сцепленным с полом наследовании. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.		2
	<b>Лабораторные работы</b>	-	

	<b>Практическое занятие</b> Составление и анализ родословных схем	2	
	<b>Контрольные работы</b>	-	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся:</b>	2	
	Родословные знаменитых людей.		
<b>Тема 3.2.</b> <b>Цитогенетический метод.</b> <b>Дерматоглифический, популяционно-статистический методы.</b> <b>Методы пренатальной диагностики.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	
	Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина. Метод дерматоглифики. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).		2
	<b>Лабораторные работы</b>	-	
	<b>Практическое занятие</b> Методы изучения наследственности человека.	2	
	<b>Контрольные работы</b>	-	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся:</b>	2	
	Показания для пренатальной диагностики.		
	<b>Раздел 4.</b>	<b>Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза</b>	<b>4</b>
<b>Тема 4.1.</b> <b>Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</b>	<b>Содержание учебного материала:</b>	2	
	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>Лабораторные работы</b>	-	
	<b>Практическое занятие</b>	-	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся:</b>	2	
	Генетические концепции канцерогенеза (мутационная, вирусно-генетическая, эпигеномная, концепция онкогена)		
<b>Раздел 5.</b>	<b>Наследственность и патология.</b>	<b>14</b>	
<b>Тема 5.1</b>	<b>Содержание учебного материала:</b>		

<b>Хромосомные болезни. Генные болезни.</b>	Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. Клинические синдромы 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	2
	<b>Лабораторные работы</b>	-	
	<b>Практические занятия:</b> 1. Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных. 2. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.	4	
	Контрольные работы	-	
	Самостоятельная работа обучающихся:	2	
	Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах.		
<b>Тема 5.2</b> <b>Наследственное предрасположение к болезням. Медико-генетическое консультирование</b>	Содержание учебного материала:	2	
	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. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. Принципы лечения наследственных болезней. Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.		2
	<b>Лабораторные работы</b>	-	
	<b>Практическое занятие</b> Знакомство с лабораторными методами диагностики наследственных	2	
	<b>Контрольные работы</b>	-	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся:</b>	2	
Точность прогноза и трудности морально-этического характера при медико-генетическом консультировании.			



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

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

Реализация учебной дисциплины осуществляется в учебном кабинете «Генетика человека с основами медицинской генетики».

##### **Оборудование учебного кабинета:**

- стол и стул для преподавателя;
- столы и стулья для студентов;
- доска;

##### **- Наборы таблиц:**

Схема строения животной клетки (по данным светового микроскопа)

Строение хромосомы

Генетический код

Строение ДНК, РНК

Редупликация молекулы ДНК. Синтез информационной РНК.

Биосинтез белка.

Митоз

Мейоз (редукционное деление)

Мейоз (эквационное деление)

Микроскопическое строение семенника и яичника

Схема гаметогенеза

Моногибридное наследование

Дигибридное скрещивание

##### **Хромосомные болезни:**

Болезнь Дауна

Врожденные пороки развития при болезни Дауна

Трисомия по группе Д

Трисомия по группе Е

Синдром трисомии-Х

Синдром Клайнфельтера

Синдром Шерешевского-Тернера

##### **Генные болезни:**

Синдром Марфана

Галактоземия

Нарушения обмена тиреоидных гормонов

Адреногенитальный синдром

Внешний вид больных при некоторых наследственных болезнях

Болезнь Гоше

Амавротическая идиотия

Фенилкетонурия

##### **Методы исследования:**

Пренатальная диагностика (амниоцентез)

Пренатальная диагностика. Рентгенологическое исследование плода.

Близнецовый метод  
Методы диагностики хромосомных болезней  
Половой хроматин  
Дерматоглифика

Клинико-генеалогический метод:

- аутосомно-доминантный тип наследования;
- аутосомно-рецессивный тип наследования;
- X-сцепленный доминантный тип наследования;
- X-сцепленный рецессивный тип наследования.

- наборы фотоснимков и хромосомных комплексов больных с наследственными заболеваниями;
- микропрепараты: «Стадии митоза», «Стадии мейоза», «Строение яйцеклетки», «Строение сперматозоида».

**Технические средства обучения:**

- компьютер,
- мультимедийный проектор;
- Ди-Ви-Ди-плеер
- телевизор
- микроскопы;
- экран

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

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

**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 ДИСЦИПЛИНЫ

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

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
В результате освоения дисциплины обучающийся должен <u>уметь</u> :	-комплексный экзамен экспертная оценка анализа результатов своей практической работы (рефлексия своей деятельности); -экспертиза решения ситуационных задач; -экспертиза ведения ролевой игры; -экспертиза выполнения самостоятельной работы;
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	-наблюдение и оценка выполнения практических действий; -экспертиза решения ситуационных задач; -экспертиза ведения ролевой игры; -проверка тезисов к проведению беседы на тему: «Планирование рождение детей в семье, где супруги имеют наследственную патологию»; -экспертная оценка выполнения по заданным темам индивидуальных заданий; -тестирование;
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	-экспертиза выполнения самостоятельной работы; -экспертиза ведения ролевой игры; -экспертиза решения ситуационных задач; -экспертная оценка выполнения по заданной теме индивидуальных заданий; -тестирование;
В результате освоения дисциплины обучающийся должен <u>знать</u> :	-комплексный экзамен -экспертная оценка выполнения по заданной теме индивидуальных заданий; -тестирование; -экспертиза решения генетических задач; -экспертиза выполнения самостоятельной работы;
Биохимические и цитологические основы наследственности	
Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	
Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и	

патологии	<ul style="list-style-type: none"> <li>-составление и анализ родословных схем;</li> <li>-экспертная оценка выполнения индивидуальных заданий;</li> <li>-тестирование;</li> <li>-экспертиза решения ситуационных генетических задач;</li> </ul>
Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза	<ul style="list-style-type: none"> <li>-комплексный экзамен</li> <li>-тестирование;</li> <li>-экспертная оценка составления структурной схемы основных видов мутаций у человека;</li> <li>-экспертная оценка индивидуальных заданий;</li> </ul>
Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы их возникновения	<ul style="list-style-type: none"> <li>-комплексный экзамен</li> <li>-экспертиза решения морфо-функциональных генетических задач;</li> <li>-тестирование;</li> <li>-экспертная оценка выполнения индивидуальных заданий;</li> <li>-экспертиза выполнения самостоятельной работы;</li> </ul>
Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию	<ul style="list-style-type: none"> <li>-комплексный экзамен</li> <li>-экспертиза решения морфо-функциональных генетических задач.</li> <li>-тестирование;</li> <li>-экспертиза выполнения самостоятельной работы;</li> </ul>