


**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ БУРЯТИЯ
ГАПОУ «РЕСПУБЛИКАНСКИЙ БАЗОВЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ
ИМЕНИ Э.Р.РАДНАЕВА»**

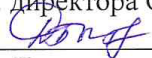
**ГҮРЭНЭЙ МЭРГЭЖЭЛТЭ ЁУРАЛСАЛАЙ БЭЕЭ ДААЬАН ЭМХИ ЗУРГААН
«Э.Р. РАДНАЕВАЙ НЭРЭМЖЭТЭ УЛАС ТҮРЫН ЭМШЭЛЭЛГЫН ГОЛ
КОЛЛЕДЖ»**


**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ОП.05 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА
С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

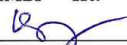
Для специальности: 31.02.01 Лечебное дело,
углубленная подготовка

Улан-Удэ, 2022 г.

«Рассмотрено»
на заседании ЦМК
«Лечебное дело»
Протокол № 10
« 23 » 06 2022 г.
Заведующий ЦМК

О.Г. Кузнецова

«Согласовано»
Зам. директора ОУ

Н.Б. Дырдуева
« 24 » июня 2022г.

«Согласовано»
Старший методист

В.Б. Балдоржиева
« 24 » июня 2022 г

Самопроверка (самоэкспертиза) рабочей программы на соответствие структуре и макету проведена « 23 » июня 2022 г.  (подпись)

Утверждена на заседании Методического совета РБМК им. Э.Р. Раднаева
Протокол № 6 от « 28 » июня 2022 года

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) по специальности (специальностям) среднего профессионального образования (далее СПО), входящей(-им) в укрупненную группу специальностей 31.00.00 «Клиническая медицина»

31.02.01 Лечебное дело, углубленная подготовка.

Организация-разработчик: Государственное автономное профессиональное образовательное учреждение «Республиканский базовый медицинский колледж имени Э.Р. Раднаева».

Разработчики:

Кузнецова Ольга Григорьевна - Заслуженный работник здравоохранения Республики Бурятия, Заведующая ЦМК специальности 31.02.01 Лечебное дело, преподаватель высшей квалификационной категории

ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Рабочая программа учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» составлена, согласно рекомендациям «Разъяснения по формированию примерных программ профессиональных модулей начального профессионального и среднего профессионального образования на основе Федеральных государственных образовательных стандартов начального профессионального и среднего профессионального образования», утвержденных директором Департамента государственной политики в образовании Министерства образования и науки Российской Федерации И.М.Реморенко 27 августа 2009 г. и в соответствии с требованиями локального нормативного документа «Методическая инструкция по формированию рабочих программ учебных дисциплин на основе ФГОС СПО».

Общее количество часов, отведенных на изучение содержания составляет: 60 часов, из них аудиторная учебная нагрузка 40 часов, самостоятельная работа 20 часов. Итоговая аттестация проводится в форме дифференцированного зачета.

В программе представлен паспорт рабочей программы, структура и содержание учебной программы, условия реализации программы учебной дисциплины, контроль и оценка результатов освоения.

Нормативный срок освоения ППССЗ СПО по специальности «лечебное дело» при очной форме получения образования 3 года 10 месяцев.

Изучение учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» в структуре ППССЗ для специальности «лечебное дело» предусмотрено на 1 курсе во 2 семестре, после изучения общепрофессиональных дисциплин «Анатомия и физиология человека», «Фармакология», «Основы латинского языка с медицинской терминологией», что обеспечивает тесные межпредметные связи.

Данная программа предусматривает изучение учебной дисциплины поурочным методом. Теоретические занятия проводятся в учебных кабинетах РБМК в виде комбинированных уроков с использованием информационно-компьютерных технологий. По каждой теме проводится контрольная работа. Особое внимание уделяется методам сбора генеалогического анамнеза, определению типа наследственной передачи заболевания, вопросам клиники, диагностики и профилактики наследственной патологии.

Цель лабораторно-практических занятий - формирование умений: приобретение навыков сбора генеалогического анамнеза, построения генеалогической карты и анализ родословной, выявление наследственного характера заболевания, определения типа наследования, распознавание общих

клинических проявлений наследственной патологии, составление плана бесед по профилактике наследственной патологии. Они проводятся в кабинетах доклинической практики.

Ввиду распространения на территории Бурятии врожденного гипотиреоза и имеющимися возможностями медико-генетического консультирования курс медицинской генетики предусматривает владение углубленными клинико-генетическими аспектами данной патологии. В изучении учебной дисциплины включены вопросы организации медико-генетической службы в Республике Бурятия, методам диагностики, которые используются в РБ, статистика нозологических форм и синдромов наследственной патологии.

Особое внимание уделяется формированию у обучающихся опыта самостоятельной работы. Согласно ФГОС СПО на СРС отводится 50% часов от обязательной учебной нагрузки.

Предусмотрены следующие виды СРС: подготовка реферативных сообщений, планов бесед, составление электронных презентаций, решение ситуационных задач, конспектирование, работа в интернете. Для выполнения самостоятельной работы студентов на теоретических и практических занятиях, а так же для занятий во внеурочное время студентам предлагается выполнение заданий по рабочей тетради, которая разработана на ЦМК специальности Лечебное дело. В рабочей тетради имеются задания различной степени сложности, для решения которых студентам понадобятся другие источники – справочная литература, энциклопедии, учебники других авторов, Интернет.

Рабочая тетрадь содержит самые разнообразные задания: заполнение граф таблиц, решение задач, составление схем, тестовый контроль, диктанты на подстановку, решение кроссвордов, деловые игры, работа с рисованными объектами и так далее. Все это призвано развивать мыслительную деятельность студентов, анализировать, выделять главное в тексте, совершенствовать умения самостоятельно работать над изучаемой темой, ответственно относиться к домашнему заданию.

Текущий контроль успеваемости проводится в виде решения ситуационных задач и тестов разных уровней. Итоговый контроль осуществляется в виде сдачи дифференцированного зачета. В качестве контрольно-измерительных материалов используются тестовый контроль знаний.

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ОП.05. 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 (специальностям) СПО - 31.02.01 Лечебное дело, углубленная подготовка, входящим в укрупненную группу специальностей 31.00.00 «Клиническая медицина».

1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы: дисциплина входит в профессиональный цикл, общепрофессиональные дисциплины.

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

В результате освоения 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 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

В ходе изучения программы учебной дисциплины обучающийся должен пройти углубленную подготовку для формирования следующих

А. Общих компетенций:

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность 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 возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития.

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

ОК 6. Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.

ОК 7. Брать ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий.

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

ОК 9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.

ОК 10. Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, человеку.

ОК 12. Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.

ОК 13. Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.

Б. Профессиональных компетенций:

ПК 2.2. Определять тактику ведения пациента.

ПК 2.3. Выполнять лечебные вмешательства

ПК 2.4. Проводить контроль эффективности лечения.

ПК 3.1. Проводить диагностику неотложных состояний.

ПК 5.3. Осуществлять паллиативную помощь.

1.4. Рекомендуемое количество часов на освоение программы дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 60 часов, в том числе:
обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 40 часов;
самостоятельной работы обучающегося 20 часов.

1.5. Вид промежуточной аттестации: дифференцированный зачет в виде тестовых заданий.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	<i>Объем часов</i>
Максимальная учебная нагрузка (всего)	60
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	40
в том числе:	
практические занятия, в том числе в форме практической подготовки	16 6
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	20
в том числе:	
конспектирование дополнительной литературы	6
составление электронных презентаций	4
подготовка реферативных сообщений	6
разработка проектов по составлению родословной своей семьи	4
Итоговая аттестация в форме: дифференциальный зачет	

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

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные и практические работы, самостоятельная работа обучающихся, курсовая работ (проект) (если предусмотрены)	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
Тема 1. Введение	Содержание учебного материала	2	1
	1 Введение. История развития, основные достижения и проблемы медицинской генетики		
Тема 2. Цитологические и биохимические основы наследственности	Самостоятельная работа обучающихся Изучение дополнительной литературы. Конспектирование. Составление электронных презентаций, подготовка реферативных сообщений. Тематика для самостоятельной внеаудиторной работы студента «История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых». «Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем». «Евгеника: «за» и «против»	1	
	Содержание учебного материала	4	
	1 Цитологические и биохимические основы наследственности	4	2
	2 <i>Семинарское занятие</i> по теме «Цитологические и биохимические основы наследственности»		2
	Практические занятия Изучение клетки, деления клеток. Составление кариотипа человека. Решение задач по молекулярной биологии	4	
	Самостоятельная работа обучающихся Изучение основной и дополнительной литературы. Конспектирование. Составление электронных презентаций, подготовка реферативных сообщений. Тематика для самостоятельной внеаудиторной работы студента «Томас Морган и его хромосомная теория. Сцепленные гены, Кроссинговер. Карты хромосом человека». «Строение клетки, Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла». «Митоз, нарушение митоза. Мейоз, патология мейоза, биологический смысл мейоза». «Строение ДНК, отличие от РНК. Репликация и репарация ДНК» «Генетический код и его свойства»	4	
Тема 3. Закономерности наследования признаков	Содержание учебного материала	6	2
	1 Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов. Типы наследования признаков.		
	2 Наследование группы крови и резус фактора. ГБН.	4	2
	3 <i>Семинарское занятие</i> по теме «Закономерности наследования признаков»		2
	Практические занятия Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.	4	
	Самостоятельная работа обучающихся Изучение основной и дополнительной литературы. Работа в Интернете. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины, подготовка реферативных сообщений.	5	

	<p>Тематика для самостоятельной внеаудиторной работы студента «Мендель – учитель физики в сани священника» «Как взаимодействие генов проявляется на человеке (эпистаз, комплементарность, полимерия, плейротропия)?» «Гемолитическая болезнь новорожденного – несовместимость по резус-фактору» Решение задач: Может ли у резус-положительных родителей родиться резус-отрицательный ребенок? Докажите, сделав запись скрещивания.</p>			
<p>Тема 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</p>	<p>Содержание учебного материала</p>		6	
	1	Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Сущность клинико-генеалогического, цитогенетического, биохимического и молекулярно-генетического методов		2
	2	Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Сущность популяционно-статистического, иммуно-генетического, близнецового метода, область применения этих методов, сущность методов генетики соматических клеток, сущность дерматоглифического метода, сущность методов пренатальной диагностики Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию		2
	3	Семинарское занятие по теме «Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии»		2
	<p>Практические занятия Составление родословных, изучение методов, используемых при диагностике наследственных заболеваний, Изучение патологических кариотипов. Составление плана бесед по профилактике наследственной патологии.</p>		4	
<p>Самостоятельная работа обучающихся Разработка проектов по составлению родословной своей семьи. Тематика для самостоятельной внеаудиторной работы студента «Клонирование» или «хотел бы я иметь брата-близнеца» «Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). «Медико-генетическое консультирование в Республике Бурятия» Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний. Расшифровка стигм дизэмбриогенеза</p>		5		
<p>Тема 5. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза</p>	<p>Содержание учебного материала</p>		2	
	1	Основные виды изменчивости. Виды мутаций у человека, факторы мутагенеза		2
	<p>Самостоятельная работа обучающихся Изучение основной и дополнительной литературы. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины, подготовка реферативных сообщений. Тематика для самостоятельной внеаудиторной работы студента «Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков» «Развитие зародыша человека. Влияние вредных факторов на плод, тератогены» «Норма реакции генетически детерминированных признаков. Фенокопии. Комбинативная изменчивость» «Экстракорпоральное оплодотворение» Приведите примеры «положительных» мутаций у человека. Сочинение на тему «Влияние экологической обстановки и окружающей среды в Республике Бурятия на проявление генотипа?»</p>		1	
<p>Тема 6. Наследственность и патология</p>	<p>Содержание учебного материала</p>		4	
	1	Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения. Хромосомные болезни. Генные болезни		2
	2	Семинарское занятие по теме «Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза. Наследственность		2

	и патология».		
	Практические занятия Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных. Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных.	4	
	Самостоятельная работа обучающихся Изучение дополнительной литературы. Работа в Интернете. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины, подготовка реферативных сообщений. Тематика для самостоятельной внеаудиторной работы студента «Болезнь Гоше, Болезнь Тея-Сакса, Врожденный гипотиреоз, Мукополисахаридоз», «Гемофилия – царская болезнь», «Нарушения обмена липидов», «Профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование» Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний	4	
			Дифференцированный зачет
		Всего:	60

Для характеристики уровня освоения учебного материала используются следующие обозначения:

1. – ознакомительный (узнавание ранее изученных объектов, свойств);
2. – репродуктивный (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством)
3. – продуктивный (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач)

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация программы дисциплины требует наличия учебного кабинета «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Оборудование учебного кабинета:

- посадочные места для студентов по количеству обучающихся;
- рабочее место преподавателя;
- учебно-методические комплекты по темам занятий;
- шкафы для хранения наглядных пособий, учебно-методической документации;
- доска классная;
- наглядные средства обучения: таблицы, наборы слайдов «Хромосомные синдромы», наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями;
- натуральные пособия: микроскопы, микропрепараты;

Технические средства обучения:

- компьютеры с лицензионным (обучающим и контролирующим) программным обеспечением;
- интерактивная доска;
- мультимедийный проектор
- видеофильмы

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

Основные источники:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник для студентов учреждений среднего профессионального образования, обучающихся по специальностям 060101.52 "Лечебное дело", 060102.51 "Акушерское дело", 060301.52 "Фармация" и 060501.51 "Сестринское дело" по дисциплине "Генетика человека с основами медицинской генетики" / [Е. К. Хандогина и др.]. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 195, [3] с.
2. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин. – 2-е изд., перераб. и доп. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 192 с.: ил.
3. Медицинская генетика: учеб. для студентов сред. образоват. учреждений по дисциплине «Мед.генетика» / Л.В. Акуленко, И.В.

Угаров; под ред. О.О. Янушевича и С.Д. Арутюнова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018. – 208 с.: ил.

4. Медицинская генетика: Учебник / Н.П. Бочков, А.Ю. Асанов, Н.А. Жученко и др.; Под ред. Н.П. Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018. – 224 с.

Нормативные источники:

1. Федеральный закон РФ от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»
2. Приказ МЗ РФ от 15 ноября 2012 г. N 917н Об утверждении порядка оказания медицинской помощи больным с врожденными и (или) наследственными заболеваниями.
3. Приказ Минздрава России от 31.07.2020 N 803н "О порядке использования вспомогательных репродуктивных технологий, противопоказаниях и ограничениях к их применению»

Дополнительные источники:

1. Васильева, Е.Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач : учебное пособие / Е.Е. Васильева. — 2-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2019. — 92 с. — ISBN 978-5-8114-4280-5.
3. Кузнецова О.Г. Рабочая тетрадь к учебнику «Медицинская генетика» под редакцией Н.П. Бочкова /О.Г. Кузнецова; Министерство здравоохранения Республики Бурятия, ГАПОУ Республиканский базовый медицинский колледж им. Э.Р. Раднаева. – Улан-Удэ, 2020. – 72 с.: ил.

Интернет-источники:

1. Кургуз, Р.В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие / Р.В. Кургуз, Н.В. Киселева. — Санкт-Петербург : Лань, 2019. — 176 с. — ISBN 978-5-8114-3739-9. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/122164> (дата обращения: 05.03.2020). — Режим доступа: для авториз. пользователей.
2. Материалы Европейского консенсуса по стандартам организации помощи больным муковисцидозом, 2015 г. [Электронный ресурс]. - Режим доступа: <http://www.medison.ru>.
3. Методические рекомендации МЗ РФ № 11-8/240-09 «Гигиеническая оценка вредных производственных факторов и производственных процессов, опасных для репродуктивного здоровья человека» [Электронный ресурс]. -

Р
е
ж
и
м

д
о
с
т
у
п

КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы, виды и методы контроля и оценки результатов обучения
Студент должен уметь:	
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	оценка практической работы решение ситуационных задач наблюдение за ведением деловой игры
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	проверка тезисов профилактической беседы оценка результатов подготовленных сообщений, памяток, презентаций
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	экспертное наблюдение за выступлениями и защитой проекта решение ситуационных задач наблюдение за ведением деловой игры
Студент должен знать:	
Биохимические и цитологические основы наследственности	устный опрос тестовый опрос оценка выполнения заданий по рабочей тетради
Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	оценка индивидуальных заданий по теме решение генетических задач оценка выполнения заданий по рабочей тетради
Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	тестовый опрос оценка выполнения заданий по рабочей тетради оценка индивидуальных заданий по теме
Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза	оценка результатов подготовленных сообщений, памяток, презентаций оценка выполнения заданий по рабочей тетради
Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения	оценка результатов подготовленных сообщений, презентаций оценка выполнения заданий по рабочей тетради
Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию	оценка результатов подготовленных сообщений, презентаций оценка выполнения заданий по рабочей тетради