

ФЕДЕРАЛЬНОЕ АГЕНТСТВО ЖЕЛЕЗНОДОРОЖНОГО ТРАНСПОРТА  
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
«Иркутский государственный университет путей сообщения»  
Медицинский колледж железнодорожного транспорта

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**

**ОП.03 «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»**

**для специальности**

**31.02.01 Лечебное дело**

*Очная форма обучения на базе  
основного общего образования / среднего общего образования*

Иркутск 2024

Электронный документ выгружен из ЕИС ФГБОУ ВО ИрГУПС и соответствует оригиналу

Подписант ФГБОУ ВО ИрГУПС Трофимов Ю.А.

00920FD815CE68F8C4CA795540563D259C с 07.02.2024 05:46 по 02.05.2025 05:46 GMT+03:00

Подпись соответствует файлу документа



Рабочая программа дисциплины ОП.03 «Генетика человека с основами медицинской генетики» разработана на основе федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.01 Лечебное дело, утверждённого приказом Министерства просвещения РФ от 04 июля 2022 г. № 527 с учетом рабочей программы воспитания по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

Рабочая программа рассмотрена и одобрена для использования в учебном процессе на заседании ЦМК, протокол № 8 от 10.04.2024 г.

Председатель ЦМК

Г.А. Сокольникова

СОГЛАСОВАНО

Зам. директора по УПР

А.В. Рогалева

Разработчик:

Сокольникова Г.А., преподаватель высшей квалификационной категории МК ЖТ ИрГУПС.

## СОДЕРЖАНИЕ

<b>1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>4</b>
<b>2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>6</b>
<b>3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>10</b>
<b>4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>10</b>

# 1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

## ОП.04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

### 1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Дисциплина ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики является обязательной частью общепрофессионального цикла образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии ОК:  
ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09.

### 1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК	Умения	Знания
ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 06 ОК 07 ОК 09 ПК 2.1. ПК 4.1 ПК 4.4 ПК 6.7	Уметь: проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней; формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек; проводить предварительную диагностику наследственных болезней; рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией; проводить Опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить предварительную диагностику наследственных болезней; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	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; признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями; цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;

Освоение дисциплины ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики направлено на формирование:

- общих компетенций:

ОК 01. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам.

ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации, информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности.

ОК 04. Эффективно взаимодействовать и работать в коллективе и команде.

ОК 05. Осуществлять устную и письменную коммуникацию на государственном языке Российской Федерации с учетом особенностей социального и культурного контекста.

ОК 06. Проявлять гражданско-патриотическую позицию, демонстрировать осознанное поведение на основе традиционных общечеловеческих ценностей, в том числе с учетом гармонизации межнациональных и межрелигиозных отношений, применять стандарты антикоррупционного поведения.

ОК 07. Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях.

ОК 09. Пользоваться профессиональной документацией на государственном и иностранном языках.

- профессиональных компетенций:

ПК 2.1. Проводить обследование пациентов с целью диагностики неосложненных острых заболеваний и (или) состояний, хронических заболеваний и их обострений, травм, отравлений;

ПК 4.1. Участвовать в организации и проведении диспансеризации населения фельдшерского участка различных возрастных групп и с различными заболеваниями;

ПК 4.4. Организовывать здоровьесберегающую среду.

ПК 6.7. Осуществлять защиту персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну.

- личностных результатов:

ЛР 7. Осознающий приоритетную ценность личности человека; уважающий собственную и чужую уникальность в различных ситуациях, во всех формах и видах деятельности.

ЛР 8. Проявляющий и демонстрирующий уважение к представителям различных этнокультурных, социальных, профессиональных и иных групп. Сопричастный к сохранению, преумножению и трансляции культурных традиций и ценностей многонационального российского государства.

ЛР 9. Соблюдающий и пропагандирующий правила здорового и безопасного образа жизни, спорта; предупреждающий либо преодолевающий зависимости от алкоголя, табака, психоактивных веществ, азартных игр и т.д. Сохраняющий психологическую устойчивость в ситуативно сложных или стремительно меняющихся ситуациях.

ЛР 10. Заботящийся о защите окружающей среды, собственной и чужой безопасности, в том числе цифровой.

ЛР 12. Принимающий семейные ценности, готовый к созданию семьи и воспитанию детей; демонстрирующий неприятие насилия в семье, ухода от родительской ответственности, отказа от отношений со своими детьми и их финансового содержания.

## 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

### 2.1. Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем в часах
--------------------	---------------

<b>Объем образовательной программы дисциплины</b>	<b>36</b>
в т. ч.:	
теоретическое обучение	18
практические занятия	16
В форме практической подготовки	16
<i>Самостоятельная работа</i>	-
Промежуточная аттестация (дифференцированный зачет)	2

**2.2. Тематический план и содержание дисциплины  
ОП.04. Генетика с основами медицинской генетики**

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные и практические работы, самостоятельная работа обучающихся, курсовая работа (проект)	Объем в часах	Семестр, № занятия, фПП	Коды компетенций	Уровень освоения
1	2	3	4	5	6
<b>Раздел 1. Основы генетики</b>		<b>2</b>			
<b>Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики</b>	<p><b>Содержание учебного материала</b></p> <p>1.Краткая история развития медицинской генетики.</p> <p>2.Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека.</p> <p>3.Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека.</p> <p>4.Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.</p>	2	<i>II-CO IV-OO №1-м</i>	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 2.1., ПК 4.1, ЛР 7, ЛР 9	1
<b>Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности</b>		<b>8</b>			
<b>Тема 2.1. Цитологические основы наследственности</b>	<p><b>Содержание учебного материала</b></p> <p>1.Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки.</p> <p>2.Прокариотические и эукариотические клетки. Общий план строения эукариотической клетки.</p> <p>3.Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки.</p> <p>4.Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип».</p> <p>5. Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.</p>	2	<i>II-CO IV-OO №2-м</i>	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 4,1., ПК 4.4., ЛР 7, ЛР 9	1
<b>Тема 2.2. Биохимические основы</b>	<p><b>Содержание учебного материала</b></p> <p>1.Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.</p>	2	<i>II-CO IV-OO</i>	ОК 01, ОК 02, ОК 03,	1

<b>наследственности</b>	2.Сохранение информации от поколения к поколению. 3.Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена. 4.Состав и структура нуклеотида. Универсальность, индивидуальная специфичность структур ДНК, определяющих ее способность кодировать, хранить, воспроизводить генетическую информацию. 5.Репликация ДНК, роль ферментов, чередование экзонов и интронов в структуре генов. 6.Транскрипция, трансляция, элонгация. Синтез белка как молекулярная основа самообновления. 7.Генетический код его универсальность, специфичность.		<i>№3-т</i>	ПК 4,1., ПК 4.4., ЛР 7, ЛР 9	
	<b>В том числе практических и лабораторных занятий</b>				
	<b>Практическое занятие № 1</b> Основные типы деления эукариотической клетки. Гаметогенез. Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, мейоз, амитоз). Биологическая роль разных типов деления. Гаметогенез (овогенез, сперматогенез). Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям	4	<i>II-CO IV-OO №1-н фПП</i>	ОК 04, ОК 05, ОК 09, ПК 2.1., ПК 4,1., ЛР 7, ЛР 9	2
<b>Раздел 3. Закономерности наследования признаков</b>		<b>8</b>			
<b>Тема 3.1. Типы наследования признаков</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	<i>II-CO IV-OO №4-т</i>	ОК 04, ОК 05, ОК 09, ПК 2.1., ПК 4,1., ЛР 7, ЛР 9	1
	1. Законы наследования Я. Г. Менделя. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Сущность законов наследования признаков у человека. 2. Типы и закономерности наследования признаков у человека.				



	<p>3.Генотип и фенотип.</p> <p>4.Виды взаимодействия генов.</p> <p>5.Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия</p> <p>6. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.</p> <p>7. Генетическое определение групп крови и резус – фактора</p>				
	<b>В том числе практических и лабораторных занятий</b>	4			
	<p><b>Практическое занятие № 2</b></p> <p>Наследование менделирующих признаков у человека.</p> <p>Сцепленное с полом наследование. Решение задач.</p> <p>Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Система АВО, резус система. Выявления причин возникновения резус-конфликта матери и плода.</p> <p>Решение задач.</p>		II-CO IV-OO №2-n фПП	ОК 04, ОК 05, ОК 07, ПК 4.4, ПК 6,7, ЛР 7, ЛР 9	2
<b>Тема 3.2.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2			
<b>Виды изменчивости.</b> <b>Мутагенез.</b>	<p>1.Основные виды изменчивости.</p> <p>2.Причины мутационной изменчивости.</p> <p>3.Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез.</p> <p>4.Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.</p>		II-CO IV-OO №5-m		1
<b>Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости</b>		<b>6</b>			
<b>Тема 4.1.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2			
<b>Методы изучения наследственности и изменчивости</b>	<p>1.Методы изучения наследственности и изменчивости.</p> <p>2.Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, популяционно-статистический, иммуногенетический методы.</p>		II-CO IV-OO №6-m	ОК 04, ОК 05, ОК 07, ОК 09 ПК 4.4, ПК 6,7, ЛР 7, ЛР 9	1

	<b>В том числе практических и лабораторных занятий</b>		<i>II-CO</i>	ОК 01, ОК 02, ОК 09,	2
	<b>Практические занятия № 3</b> Генеалогический метод. Составление и анализ родословных схем. Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом. Цитогенетический метод. Кариотипирование.	4	<i>IV-OO</i> <i>№3-п</i> <i>фПП</i>	ПК 2.1., ПК 4.1., ЛР 7, ЛР 9	
<b>Раздел 5. Наследственность и патология</b>		<b>10</b>			
<b>Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация</b>	<b>Содержание учебного материала</b>		<i>II-CO</i>	ОК 01, ОК 02, ОК 09,	1
	1.Классификация наследственных болезней. 2.Аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с полом заболевания.	2	<i>IV-OO</i> <i>№7-п</i>	ПК 2.1., ПК 4.1., ЛР 7, ЛР 9	
	<b>Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом.</b> Мультифакториальные заболевания. Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний.	2	<i>II-CO</i> <i>IV-OO</i> <i>№ 8-п</i>	ОК 01, ОК 02, ОК 09, ПК 2.1., ПК 4.1., ЛР 7, ЛР 9	1
	<b>В том числе практических и лабораторных занятий</b>		<i>II-CO</i>	ОК 04, ОК 05, ОК 07,	2
<b>Практическое занятие № 4</b> Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней. Работа с обучающими и контролирующими пособиями. Изучение хромосомных и генных заболеваний. Причины возникновения хромосомных и генных заболеваний. Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные	4	<i>IV-OO</i> <i>№4-п</i> <i>фПП</i>	ПК 4.4, ПК 6.7, ЛР 7, ЛР 9		

	врожденные пороки развития. Клинические проявления мультифакториальных заболеваний.				
<b>Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	<i>II-CO IV-OO №9-т</i>	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 07, ПК 4.4, ПК 6.7 ЛР 9	1
	1.Виды профилактики наследственных заболеваний. 2.Показания к медико-генетическому консультированию (МГК). 3.Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.				
	<b>Промежуточная аттестация (дифференцированный зачет)</b>	<b>2</b>			
<b>Всего:</b>		<b>36/16</b>			

### 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Для реализации программы учебной дисциплины должны быть предусмотрены следующие специальные помещения:

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;

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 реализации программы

Для реализации программы библиотечный фонд образовательной организации должен иметь печатные и/или электронные образовательные и информационные ресурсы для использования в образовательном процессе. При формировании библиотечного фонда образовательной организацией выбирается не менее одного издания из перечисленных ниже печатных изданий и (или) электронных изданий в качестве основного, при этом список может быть дополнен новыми изданиями.

##### 3.2.1. Основные печатные издания

Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник/ Э.Д.Рубан – Ростов-на-Дону, Феникс, 2021. – 319 с. – (Среднее медицинское образование) – ISBN 978-5-222-30680-2.

##### 3.2.2. Основные электронные издания

1. Васильева Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач : учебное пособие для СПО / Е. Е. Васильева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2021. — 92 с. — ISBN 978-5-8114-7447-9. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/160127> (дата обращения: 14.01.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

2. Кургуз Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для СПО / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2022. — 176 с. — ISBN 978-5-8114-9148-3. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/187684> (дата обращения: 14.01.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

3. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6583-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html>

4. Осипова, Л. А. Генетика в 2 ч. Часть 1 : учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2022. — 243 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07721-6. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/490838>

5. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 2 : учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2022. — 251 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07722-3. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/491746>

6. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-6181-5. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.html>

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

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
<b>Перечень знаний, осваиваемых в рамках дисциплины</b>		
<p>перечень знаний, осваиваемых в рамках дисциплины: 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; признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями; цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию; - правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;</p>	<p>Демонстрируют решение заданий в тестовой форме. Демонстрируют знание терминов. Знают методы изучения генетики человека в норме и патологии. Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта. Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач. Проводят анкетирование и обработку данных о мерах профилактики населения хронических болезней.</p>	<p>оценка процента правильных ответов на тестовые задания оценка результатов индивидуального устного опроса оценка правильности изображения схем и заполнения таблиц оценка правильности решения ситуационных заданий оценка соответствия эталону решения ситуационных задач соответствие презентации критериям оценки оценка продуктивности работы на практических занятиях экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы</p>
<b>Перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины</b>		
<p>перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и</p>	<p>Демонстрируют практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм. Демонстрируют практические навыки при составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной</p>	<p>оценка соответствия эталону решения ситуационных задач соответствие презентации критериям оценки оценка полноты и правильности схем и таблиц экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы оценка результатов выполнения практической</p>

<p>пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней; формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек; проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p> <p>рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;</p> <p>проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</p> <p>проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p> <p>проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</p>	<p>патологии.</p> <p>Ориентируются в формулировке терминов.</p> <p>Составляют план беседы и опроса пациентов с наследственной патологией.</p>	<p>работы</p> <p>оценка соответствия вопросов анкеты целям исследования</p> <p>контроль полноты заполнения портфолио достижений</p> <p>контроль правильности и полноты заполнения медицинской карты и дневника здоровья</p>
--	---	---