

**Федеральное агентство железнодорожного транспорта  
ФГБОУ ВО «Иркутский государственный университет путей сообщения»  
Медицинский колледж железнодорожного транспорта**

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА  
ДИСЦИПЛИНЫ**

**ОП.05. Генетика человека с основами  
медицинской генетики**

**Специальность 31.02.01 Лечебное дело**

**Иркутск 2020**

РАССМОТРЕНА  
на заседании ЦМК ОПД  
«17» 06 2020 г.  
Протокол № 11  
Председатель Труфанова В.А. Труфанова

Разработана на основе Федерального  
государственного образовательного  
стандарта по специальности среднего  
профессионального образования  
31.02.01 Лечебное дело  
Заместитель директора по УПР  
Роголева А.В. Роголева

Разработчик: Курилкина М. И., преподаватель первой квалификационной категории МК  
ЖТ ФГБОУ ВО ИРГУПС

## СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ	стр. 4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ	5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ	10
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ	11

# 1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

## ОП.05. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

### 1.1. Область применения программы

Рабочая программа дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС по специальностям 31.02.01 Лечебное дело.

Рабочая программа дисциплины может быть использована для дополнительного профессионального образования по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

### 1.2. Место дисциплины в структуре ППС:

Дисциплина ОП.05. Генетика человека с основами медицинской генетики входит в состав общепрофессиональных дисциплин профессионального цикла.

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

В результате освоения дисциплины студент должен уметь:

- У.1 проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- У.2 проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- У.3 проводить предварительную диагностику наследственных болезней;

знать:

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

Формируемые компетенции

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.

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.

ПК 5.10. не предусмотрена ФГОС

#### **1.4. Количество часов на освоение программы дисциплины:**

максимальной учебной нагрузки обучающегося 57 часа, в том числе:  
обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 38 часов;  
самостоятельной работы обучающегося 19 часов.

## 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

### 2.1. Объем дисциплины и виды учебной работы

<b>Вид учебной работы</b>	<b>Объем часов</b>
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	<b>57</b>
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	<b>38</b>
в том числе:	18
практические занятия (2-х часовые)	20
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	<b>19</b>
1. Составление презентаций по темам.	7
2. Подготовка сообщений.	8
3. Самостоятельное составление и подборка задач на моно - и дигибридное скрещивание.	4
<i>Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета.</i>	

## 2.2. Тематический план и содержание дисциплины ОП.05. Генетика человека с основами медицинской генетики

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Семестр, № занятия	Формируемые компетенции	Уровень освоения
1	2	3			4
<b>Раздел 1</b> <b>Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины</b>		<b>6</b>			
<b>Тема 1.1.</b> Генетика и ее место в системе наук.	<b>Содержание учебного материала</b>	2			2
1	<b>Генетика и ее место в системе наук.</b> Предмет, задачи, методы и основные этапы становления медицинской генетики. Вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.		I №1- Т	ОК 1 ОК 5 ОК 9 ОК10 ПК 5.3	
	Самостоятельная работа обучающихся Подготовка реферативных сообщений по темам: «Значение генетики для медицины», «Проблемы медицинской генетики», «Методы медицинской генетики».	4			
<b>Раздел 2.</b> <b>Наследственность</b>		<b>20</b>			
<b>Тема 2.1.</b> Законы наследования признаков.	<b>Содержание учебного материала</b>	6			2
1	<b>Законы наследования признаков.</b> Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов. Гибридологический метод Г. Менделя. Генотип и фенотип. Закон доминирования или единообразия гибридов первого поколения. Закон расщепления признаков. Закон независимого комбинирования признаков. Условия выполнения законов Г.Менделя.		I №2- Т	ОК 1 ОК3 ОК 4 ПК 2.2	

	2	<b>Взаимодействие неаллельных генов.</b> Биохимические и цитологические основы наследственности;		I №3- Т	ОК 2 ОК 8 ОК6 ПК 2.2 ПК2.3	2
	3	<b>Хромосомная теория наследственности.</b> Сцепление с полом наследование.		I №4- Т	ОК 2	2
		Хромосомы – группы сцепления генов. Доминантный, сцепленный с полом тип наследования. Рecessивный, сцепленный с полом тип наследования. Голандрический тип наследования. Заболевания, наследуемые сцеплено с полом.			ОК 8 ОК 7 ПК 2.4 ПК3.1	
		<b>Молекулярные основы наследственности. Сцепление генов и кроссинговер.</b> Генетическая роль ДНК. Полуконсервативная репликация ДНК. Репарация ДНК. Компактизация ДНК и структура хроматина. Механизмы рекомбинации. Кроссинговер. Цитологическая демонстрация кроссинговера. Молекулярный механизм кроссинговера. Определение расстояний между генами. Картирование генов. Генетические карты. Цитологические карты.		I №5- Т	ОК 4 ОК 9 ПК 2.2	2
		<b>Практическое занятие 1</b> Цитологические основы наследственности.	4	I №1- П	ОК 2 ОК 7 ОК12 ПК 2.2	
		<b>Практическое занятие 2</b> Молекулярные основы наследственности	4	I №2- П	ОК 3 ОК 12 ПК 2.2	
		Самостоятельная работа обучающихся 1.Решение генетических задач, моделирующих закономерности сцепленного с полом типом наследования 2. Составление опорного конспекта «Генетическая роль ДНК».	2 2			
<b>Раздел 3.</b> <b>Изменчивость</b> <b>генетического материала</b>			<b>18</b>			
<b>Тема 3.1.</b>		<b>Содержание учебного материала</b>	2			



Мутационная изменчивость	1	<b>Мутационная изменчивость.</b> Мутационный процесс. Мутационная теория. Классификация мутаций. Спонтанные и индуцированные мутации. Молекулярные механизмы мутагенеза. Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза Клинические проявления хромосомных синдромов. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения		I №6- Т	ОК 1 ОК 5 ПК 2.2 ПК2.4 ПК3.1	2
	<b>Практическое занятие 3</b>		4			
		Выявление мутагенов в окружающей среде и косвенная оценка возможного их влияния на организм		I №3 - П	ОК 6 ОК 11 ОК13 ПК 2.2 ПК 5.3	
		Самостоятельная работа обучающихся Составление электронных презентаций «Клинико-генетические характеристики синдромов, связанных с аномалиями по числу аутосом», «Клинико-генетические характеристики синдромов, связанных с аномалиями по числу половых хромосом», «ГМО и их влияние на организм», «Генетические аспекты канцерогенеза»	4			
Тема 3.2. Модификации	<b>Содержание учебного материала</b>		2			
	1	<b>Модификации.</b> Модификации – изменения организма в пределах нормы реакции. Типы модификационных изменений. Механизмы модификаций Взаимосвязь модификационной и наследственной изменчивости. Значение модификаций		I №7- Т	ОК 1 ОК 5 ПК 2.2	
	<b>Самостоятельная работа обучающегося</b>		2			
	Составление графиков, моделирующих закономерности модификационной изменчивости					2
Тема 3.3. Генетика и онтогенез	<b>Содержание учебного материала</b>		2			
	1	<b>Генетика и онтогенез.</b> Этапы онтогенеза. Гены, контролирующие эмбриональную индукцию Гомеобоксы у человека и наследственные болезни		I №8- Т	ОК 2 ОК 4 ПК 2.4 ПК3.1 ПК5.3	2
	Самостоятельная работа обучающегося Составление опорного конспекта по теме- «Онтогенез человека».		2			

<p><b>Раздел 4.</b> <b>Профилактика наследственной патологии</b></p>		<p><b>13</b></p>			
<p><b>Тема 4.1.</b> Профилактика наследственной патологии</p>	<p><b>Содержание учебного материала</b></p> <p>1 <b>Профилактика наследственной патологии.</b> Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. Пренатальная и преимплантационная диагностики наследственных болезней Программы биохимического скрининга как основа вторичной профилактики наследственной патологии Биоэтические проблемы профилактики наследственной патологии</p> <p><b>Практическое занятие 4</b></p> <p><b>Медико-генетическое консультирование как основа первичной профилактики наследственных болезней.</b> Проведение опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией. Проведение бесед по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;</p> <p><b>Практическое занятие 5</b></p> <p><b>Особенности профилактики наследственной патологии. Итоговое занятие.</b> проведение предварительную диагностику наследственных болезней</p> <p><b>Самостоятельная работа обучающегося</b></p> <p>Составление электронных презентаций, «Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний», «Эффективность медико-генетических консультаций», «Доклиническая диагностика и профилактическое лечение наследственных болезней»)</p>	<p>2</p> <p>4</p> <p>4</p> <p>3</p>	<p>I №9 - Т</p> <p>I №4- П</p> <p>I №5- П</p>	<p>OK6 OK7 OK11 OK 13 ПК 2.2 ПК5.3</p> <p>OK 6 OK 7 OK11 ПК 2.2 ПК2.4 ПК5.3</p> <p>OK9 OK12 OK13 ПК 2.2 ПК3.1 ПК5.3</p>	<p>2</p>
<p><b>Всего:</b></p>		<p><b>57</b></p>			
				<p>ПК 5.10-не предусмотрено ФГО</p>	

### 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета генетики человека с основами медицинской генетики.

Оборудование учебного кабинета:

1. Рабочее место преподавателя,
2. рабочие места студентов,
3. доска зеленая магнитная.

#### 3.2. Информационное обеспечение обучения

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

##### Основная литература:

1. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Э. Д. Рубан. - Ростов н/Д : Феникс, 2016. - 319 с. -

##### Дополнительная литература

**Потапова, З. М.** Генетика человека с основами медицинской генетики. [Текст] : методические указания по практическим занятиям / З. М. Потапова. - Иркутск : ИрГУПС МК ЖТ, 2015. - 56 с. (35экз.)

**Бочков Н.П.,** Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-3652-3 - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru>

**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 - 2-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-4018-6 -: <http://www.studentlibrary.ru>

**Официальные справочно-библиографические и периодические издания:**

**Генетика и эволюция** : словарь-справочник [Электронный ресурс]/ авт.-сост. Е.Я. Белецкая. - Режим доступа: <http://www.biblioclub.ru>

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

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

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
Умения	Решение ситуационных задач.

Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	Выполнение тестовых заданий.	
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	Решение ситуационных задач. Проверка тезисов профилактической беседы. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме.	
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Решение ситуационных задач. Выполнение тестовых заданий. Оценка компьютерных презентаций по изученной теме.	
<b>Знания</b>	Оценка компьютерных презентаций по изученной теме. Индивидуальный и групповой опрос. Выполнение тестовых заданий. Решение ситуационных задач.	
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		
<b>Результаты (освоенные общие компетенции)</b>	<b>Основные показатели оценки результата</b>	<b>Формы и методы контроля и оценки</b>
ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.	- наличие интереса к будущей профессии	наблюдение и оценка на теоретических и практических занятиях при выполнении работ по

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.	- обоснованность выбора и применение методов и способов решения профессиональных задач при осуществлении профилактической стоматологической и первой медицинской помощи; - эффективность и качество выполнения профессиональных задач.	решение ситуационных задач наблюдение и оценка выполнения мероприятий профессиональной деятельности на практических занятиях,
ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.	- способность принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.	наблюдение и оценка выполнения мероприятий профессиональной деятельности на практических занятиях,
ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.	- поиск и использование информации для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.	оценка самостоятельной работы наблюдение и оценка выполнения мероприятий профессиональной деятельности на практических занятиях,
ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.	- навыки использования информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.	оценка самостоятельной работы наблюдение и оценка выполнения мероприятий профессиональной деятельности на практических занятиях,
ОК 6. Работать в коллективе и в команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, пациентами.	-эффективное взаимодействие с обучающимися, преподавателями и пациентами в ходе обучения.	наблюдение и оценка на практических занятиях
ОК 7. Брать на себя ответственность за работу членов команды (подчиненных), результат выполнения заданий.	- ответственность за работу членов команды, результат выполнения заданий.	наблюдение и оценка выполнения мероприятий профессиональной деятельности на практических занятиях,
ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития,	Определение задач профессионального и личностного развития, заниматься	наблюдение и оценка выполнения мероприятий профессиональной деятельности на прак-

заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.	самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.	тических занятиях,
ОК 9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.	- проявление интереса к инновациям в области профессиональной деятельности.	наблюдение и оценка выполнения мероприятий профессиональной деятельности на практических занятиях,
ОК 10. Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.	- бережное отношение к историческому наследию и культурным традициям народа, уважение социальных, культурных и религиозных различий	наблюдение и оценка выполнения мероприятий профессиональной деятельности на практических занятиях, оценка самостоятельной работы
ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.	- готовность брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку	наблюдение и оценка выполнения мероприятий профессиональной деятельности на практических занятиях
ОК 12. Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности	Организация рабочего места с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности	наблюдение и оценка выполнения мероприятий профессиональной деятельности на практических занятиях
ОК 13. Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности	- организация рабочего места с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности	наблюдение и оценка на практических занятиях,
<b>Результаты (освоенные профессиональные компетенции)</b>	<b>Основные показатели оценки результата</b>	<b>Формы и методы контроля</b>
ПК 2.2. Определять тактику ведения	Составление программы тактики ведения пациента.	наблюдение и оценка выполнения мероприятий профессио-

пациента.		нальной деятельности на прак- тических занятиях, оценка самостоятельной работы
ПК 2.3. Выполнять лечебные вмешательства.	Соблюдение правил и алгоритмов выполнения лечебных вмешательств.	наблюдение и оценка выполне- ния мероприятий профессио- нальной деятельности на прак- тических занятиях, оценка самостоятельной работы
ПК 2.4. Проводить контроль эффективности лечения.	Проведение контроля эффективности лечения.	наблюдение и оценка выполне- ния мероприятий профессио- нальной деятельности на прак- тических занятиях, оценка самостоятельной работы
ПК 3.1. Проводить диагностику неотложных состояний.	Соблюдение правил и алгоритмов диагностики неотложных состояний.	наблюдение и оценка выполне- ния мероприятий профессио- нальной деятельности на прак- тических занятиях, оценка самостоятельной работы
ПК 5.3. Осуществлять паллиативную помощь.	Соблюдение алгоритмов оказания паллиативной помощи	наблюдение и оценка выполне- ния мероприятий профессио- нальной деятельности на прак- тических занятиях, оценка самостоятельной работы