

Приложение  
к ОП по специальности  
31.02.03 Лабораторная диагностика

Утверждено  
директором ГБПОУ «КМК»  
09.06.2023 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**  
**ОП.03 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

Рабочая программа учебной дисциплины ОП. 03 Генетика человека с основами медицинской генетики по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика разработана на основе:

– федерального образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика, утвержденного Приказом Минпросвещения России от 04.07.2022 № 525, зарегистрирован в Министерстве юстиции Российской Федерации 29.07.2022, регистрационный номер 69453

– примерной образовательной программы, утвержденной протоколом Федерального учебно-методического объединения по УГПС 31.02.03 Лабораторная диагностика от 19.08.2022 № 5, зарегистрированной в государственном реестре примерных основных образовательных программ на основании приказа ФГБОУ ДПО ИРПО № П-40 от 08.02.2023

**Организация-разработчик:** ГБПОУ «Кузбасский медицинский колледж»

**Разработчик:**

Иванова Наталья Николаевна, преподаватель ГБПОУ «Кузбасский медицинский колледж»

**Эксперт (техническая, содержательная экспертиза):**

Делексишвили Елена Вениаминовна, методист ГБПОУ «Кузбасский медицинский колледж»

**Информационное обеспечение рабочей программы  
СОГЛАСОВАНО**

**Заведующий библиотекой**

С.А. Паньшина

Рассмотрено и рекомендовано к утверждению на заседании МОП профессионального цикла ГБПОУ «Кузбасский медицинский колледж»

Протокол от 06.06.2023 г. № 10

Рассмотрено и рекомендовано к утверждению Научно-методическим советом ГБПОУ «Кузбасский медицинский колледж»

Протокол от 06.06.2023 г. № 5

## **СОДЕРЖАНИЕ**

- 1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ  
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**
- 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ  
ДИСЦИПЛИНЫ**
- 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**
- 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ  
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

# 1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

## 1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы

Учебная дисциплина ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики является обязательной частью общепрофессионального цикла образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии профессиональных (ПК) и общих компетенций (ОК):

ПК 2.1., ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7., ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09.

Наименование ПК и ОК, целевые ориентиры (ЦО)

| Код<br>ПК, ОК                                                                                        | Умения                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | Знания                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОК 01<br>ОК 02<br>ОК 04<br>ОК 05<br>ОК 06<br>ОК 07<br>ОК 09<br>ПК 2.1.<br>ПК 4.1<br>ПК 4.4<br>ПК 6.7 | <p>У 1. 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;</p> <p>У 2. 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;</p> <p>У 3. Проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p> <p>У 4. Рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;</p> <p>У 5. Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</p> | <p>З 1. Биохимические и цитологические основы наследственности;</p> <p>З 2. Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</p> <p>З 3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</p> <p>З 4. Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</p> <p>З 5. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</p> <p>З 6. Признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;</p> <p>З 7. Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</p> <p>З 8. Правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;</p> |

|  |                                                                                                                                                                           |  |
|--|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|
|  | <p>У 6. Проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p> <p>У 7. Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии</p> |  |
|--|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|

## **2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

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

| <b>Вид учебной работы</b>                                                | <b>Объем в часах</b> |
|--------------------------------------------------------------------------|----------------------|
| <b>Объем образовательной программы учебной дисциплины</b>                | <b>36</b>            |
| <b>в том числе в форме практической подготовки</b>                       | <b>7</b>             |
| <b>в т. ч.:</b>                                                          |                      |
| теоретическое обучение                                                   | 8                    |
| практические занятия                                                     | 26                   |
| самостоятельная работа                                                   | -                    |
| Промежуточная аттестация<br>в третьем семестре: дифференцированный зачет | 2                    |

| <b>2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины</b>     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                                                                              |                                                                                                   |
|-------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Наименование разделов и тем</b>                                | <b>Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | <b>Объем, акад. ч / в том числе в форме практической подготовки, акад. Ч</b> | <b>Коды компетенций и целевых ориентиров, формированию которых способствует элемент программы</b> |
| <b>1</b>                                                          | <b>2</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | <b>3</b>                                                                     | <b>4</b>                                                                                          |
| <b>Генетика человека с основами медицинской генетики</b>          |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | <b>36/28</b>                                                                 |                                                                                                   |
| <b>Раздел 1. Цитологические основы наследственности</b>           |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | <b>5/1</b>                                                                   |                                                                                                   |
| <b>Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности</b> | <b>Содержание учебного материала</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | <b>1</b>                                                                     | ОК 01<br>ОК 02<br>ОК 04<br>ОК 05<br>ОК 07<br>ОК 09<br>ЦО                                          |
|                                                                   | Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость.<br>История развития медицинской генетики, основные достижения и проблемы генетики.<br>Задачи и основные принципы медицинской генетики.<br>Уровни организации генетического материала.<br>Кариотип. Хромосомы: строение, классификация и типы хромосом человека.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |                                                                              |                                                                                                   |
|                                                                   | <b>Практическое занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | <b>4/1</b>                                                                   |                                                                                                   |
|                                                                   | <b>Практическое занятие № 1. Цитологические основы наследственности.</b><br>Внутриклеточные структуры – носители наследственной информации: ядро, митохондрии.<br>Уровни упаковки генетического материала.<br>Особенности хромосомного набора человека (количество, формы, размеры, хромосом), отличие мужского кариотипа от женского. Половые хромосомы. Тельце Барра.<br>Дифференциальная окраска хромосом, эухроматин, гетерохроматин.<br>Способы деления эукариотических клеток: митоз, мейоз и амитоз.<br>Сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации.<br>Гаметогенез: овогенез, сперматогенез. Строение половых клеток. | <b>4/1</b>                                                                   |                                                                                                   |
| <b>Раздел 2. Биохимические основы наследственности</b>            |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | <b>5/1</b>                                                                   |                                                                                                   |
| <b>Тема 2.1.</b>                                                  | <b>Содержание учебного материала</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | <b>1</b>                                                                     | ОК 01                                                                                             |

| <b>2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины</b>                                         |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                              |                                                                                                   |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Наименование разделов и тем</b>                                                                    | <b>Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | <b>Объем, акад. ч / в том числе в форме практической подготовки, акад. Ч</b> | <b>Коды компетенций и целевых ориентиров, формированию которых способствует элемент программы</b> |
| <b>Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации.</b><br><b>Генетический код</b> | Нуклеиновые кислоты. История открытия, виды нуклеиновых кислот. ДНК, строение, функции, свойства. модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. Строение и функции РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке. Ген, строение и свойства. Генетический код, его свойства.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                                                              | ОК 02<br>ОК04<br>ОК 05<br>ОК 09                                                                   |
|                                                                                                       | <b>Практическое занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                | 4/1                                                                          |                                                                                                   |
|                                                                                                       | <b>Практическое занятие № 2.</b> Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.<br>Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. Сравнение ДНК и РНК.<br>Строение гена: интрон, экзон. Экспрессия генов.<br>Механизм кодирования наследственной информации.<br>Генетический код, его свойства. Работа с таблицей генетического кода.<br>Этапы биосинтеза белка. Транскрипция. Трансляция.<br>Решение задач, моделирующих принцип кодирования наследственной информации.<br>Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК. | 4/1                                                                          |                                                                                                   |
| <b>Раздел 3. Закономерности наследования признаков</b>                                                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | <b>5/1</b>                                                                   |                                                                                                   |
| <b>Тема 3.1Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с</b>            | <b>Содержание учебного материала</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       | 1                                                                            | ОК 01<br>ОК 02<br>ОК 04<br>ОК 05<br>ОК 09<br>ПК 4.4.                                              |
|                                                                                                       | Моногибридное и дигибридное скрещивание, законы Г. Менделя.<br>Типы наследования признаков у человека.<br>Взаимодействие аллельных и неаллельных генов.<br>Хромосомная теория наследственности Т.Моргана.<br>Сцепленное с полом наследование.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |                                                                              |                                                                                                   |
|                                                                                                       | <b>Практическое занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                | 4/1                                                                          |                                                                                                   |



| <b>2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины</b> |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |                                                                              |                                                                                                   |
|---------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Наименование разделов и тем</b>                            | <b>Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       | <b>Объем, акад. ч / в том числе в форме практической подготовки, акад. Ч</b> | <b>Коды компетенций и целевых ориентиров, формированию которых способствует элемент программы</b> |
| <b>полом наследование</b>                                     | <b>Практическое занятие № 3.</b> Моногибридное и дигибридное скрещивание.<br>Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.<br>Выполнение практикоориентированных задач для понимания механизмов возникновения наследственных патологий по темам: Моногибридное скрещивание с полным и неполным доминированием.<br>Дигибридное скрещивание с полным доминированием.<br>Наследование групп крови и резус-фактора.<br>Законы сцепленного наследования.<br>Хромосомной теории наследственности.<br>Наследование, сцепленное с полом.<br>Анализ задач, моделирующих моно-дигибридное скрещивание, наследование групп крови, резус-фактора, сцепленное наследование. | <b>4/1</b>                                                                   | ОК 01<br>ОК 02<br>ОК 03<br>ОК 04<br>ОК 05<br>ОК 09<br>ПК 4.1.                                     |
| <b>Раздел 4. Методы изучения наследственности человека</b>    |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | <b>5/1</b>                                                                   |                                                                                                   |
| <b>Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека</b>    | <b>Содержание учебного материала</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | <b>1</b>                                                                     | ОК 01<br>ОК 02<br>ОК 03<br>ОК 04<br>ОК 05<br>ОК 09<br>ПК 4.1.                                     |
|                                                               | Цитогенетический метод.<br>Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.<br>Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.<br>Клинико-генеалогический метод. Области применения клинико-генеалогического метода.<br>Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).<br>Популяционно-статистический метод.<br>Методы пренатальной диагностики                                                                                                                                                                                               |                                                                              |                                                                                                   |
|                                                               | <b>Практическое занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | <b>4/1</b>                                                                   |                                                                                                   |

| <b>2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины</b> |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |                                                                              |                                                                                                   |
|---------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Наименование разделов и тем</b>                            | <b>Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | <b>Объем, акад. ч / в том числе в форме практической подготовки, акад. Ч</b> | <b>Коды компетенций и целевых ориентиров, формированию которых способствует элемент программы</b> |
|                                                               | <p><b>Практическое занятие № 4.</b> Методы изучения наследственности человека. Изучение методов с целью проведения бесед по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии: Клинико-генеалогического метода, его применение для выявления наследственных заболеваний. Методика составления родословных и их генетический анализ. Определение типа наследования заболевания (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, сцепленный с Y-хромосомой, сцепленный с X-доминантный, сцепленный с X-рецессивный). Определение возможных генотипов членов рода Сравнительный анализ «Методов изучения наследственности человека»</p> | 4/1                                                                          |                                                                                                   |
| <b>Раздел 5. Наследственность и среда</b>                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | <b>1</b>                                                                     |                                                                                                   |
| <b>Тема 5.1<br/>Изменчивость и виды мутаций у организма</b>   | <b>Содержание учебного материала</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | 1                                                                            | ОК 01<br>ОК 02<br>ОК 04<br>ОК 06<br>ОК 07                                                         |
|                                                               | <p>Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Мутации Комбинативная изменчивость. Мутационная изменчивость. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды. Классификации мутаций: по месту возникновения, по действию на организм, по изменению наследственного материала</p>                                                                                                                                                                                                                                      |                                                                              |                                                                                                   |
| <b>Раздел 6. Наследственность и патология</b>                 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | <b>10/2</b>                                                                  |                                                                                                   |
| <b>Тема 6.1.</b>                                              | <b>Содержание учебного материала</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | 1                                                                            | ОК 01                                                                                             |

| <b>2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины</b> |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |                                                                              |                                                                                                   |
|---------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Наименование разделов и тем</b>                            | <b>Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | <b>Объем, акад. ч / в том числе в форме практической подготовки, акад. Ч</b> | <b>Коды компетенций и целевых ориентиров, формированию которых способствует элемент программы</b> |
| <b>Хромосомные болезни</b>                                    | Наследственные болезни и их классификация.<br>Хромосомные болезни, общая характеристика.<br>Количественные и структурные аномалии аутосом. Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау – клиника, цитогенетические варианты, диагностика, профилактика.<br>Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера).                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |                                                                              | ОК 02<br>ОК 04<br>ОК 07<br>ОК 09<br>ПК 4.1<br>ПК 4.4<br>ПК 6.7.                                   |
|                                                               | <b>Практическое занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | 4/1                                                                          |                                                                                                   |
|                                                               | <b>Практическое занятие № 5. Хромосомные болезни.</b><br>Механизм образования хромосомных болезней.<br>Современная дородовая диагностика хромосомных отклонений.<br>Составление этапов консультирования по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии:<br>- Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау.<br>Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: а) трисомии и моносомии аутосом.<br>Изучение наследственной патологии: синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера и др.<br>Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: трисомии и моносомии половых хромосом.<br>Аномальные фенотипы и клинические проявления хромосомных заболеваний по фотографиям больных. | 4/1                                                                          |                                                                                                   |
| <b>Тема 6.2.</b>                                              | <b>Содержание учебного материала</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                | 1                                                                            |                                                                                                   |

| <b>2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины</b> |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |                                                                              |                                                                                                   |
|---------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Наименование разделов и тем</b>                            | <b>Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | <b>Объем, акад. ч / в том числе в форме практической подготовки, акад. Ч</b> | <b>Коды компетенций и целевых ориентиров, формированию которых способствует элемент программы</b> |
| <b>Генные болезни<br/>Мульти-факториальные болезни.</b>       | Определение и классификация генных болезней.<br>Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования.<br>Мультифакториальные болезни.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                                                              | ОК 01<br>ОК 02<br>ОК 05<br>ОК 09                                                                  |
|                                                               | <b>Практическое занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     | 4/1                                                                          | ПК 4.1.                                                                                           |
|                                                               | <b>Практическое занятие № 6.</b> Генные болезни. Мультифакториальные болезни.<br>Нарушение обмена аминокислот: фенилкетонурия, альбинизм, алкаптонурия<br>Нарушение обмена углеводов: галактоземия, мукополисахаридозы.<br>Нарушение обмена липидов: сфинголипидозы и нарушения обмена липидов плазмы крови.<br>Нарушение обмена стероидов: адреногенитальный синдром.<br>Аномальные фенотипы и клинические проявления генных заболеваний по фотографиям больных.<br>Решение практикоориентированных задач, моделирующих наследование генных болезней. Определение рисков возникновения моногенных заболеваний.<br>Мультифакториальные болезни. | 4/1                                                                          | ПК 4.4.<br>ПК 6.7.                                                                                |
| <b>Раздел 7. Медико-генетическое консультирование</b>         |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | <b>3/1</b>                                                                   |                                                                                                   |
| <b>Тема 7.1.<br/>Медико-генетическое консультирование</b>     | <b>Содержание учебного материала</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | 1                                                                            | ОК 01<br>ОК 02<br>ОК 04<br>ОК 05<br>ОК 09<br>ПК 4.4<br>ПК 6.7                                     |
|                                                               | Виды профилактики наследственных болезней.<br>Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.<br>Перспективное и ретроспективное консультирование.<br>Показания к медико-генетическому консультированию.<br>Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |                                                                              |                                                                                                   |
|                                                               | <b>Практическое занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     | 2/1                                                                          |                                                                                                   |

| <b>2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины</b> |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |                                                                              |                                                                                                   |
|---------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Наименование разделов и тем</b>                            | <b>Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | <b>Объем, акад. ч / в том числе в форме практической подготовки, акад. Ч</b> | <b>Коды компетенций и целевых ориентиров, формированию которых способствует элемент программы</b> |
|                                                               | <b>Практическое занятие № 7.</b> Медико-генетическое консультирование. Изучение вопросов с целью проведения опроса и учета пациентов с наследственной патологией: Решение заданий, моделирующих вопросы медико-генетического консультирования. Изучение вопросов по теме «Правовые и этические вопросы медицинской генетики». Составление анкеты с целью проведения опроса и ведения учёта пациентов с наследственной патологией. Проведение бесед по планированию семьи с учётом имеющейся наследственной патологии | 2/1                                                                          | ОК 01<br>ОК 02<br>ОК 05<br>ОК 09<br>ПК 4.1.<br>ПК 4.4.<br>ПК 6.7.                                 |
| <b>Промежуточная аттестация:</b> дифференцированный зачёт     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | 2                                                                            |                                                                                                   |
| <b>Всего</b>                                                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | <b>36</b>                                                                    |                                                                                                   |

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

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

Кабинет медико-биологических дисциплин, оснащённый оборудованием:

-функциональная мебель для обеспечения посадочных мест по количеству обучающихся;

-функциональная мебель для оборудования рабочего места преподавателя;

- шкафы.

техническими средствами обучения:

- мультимедийные средства обучения, компьютерные презентации, фильмы, задания в тестовой форме и пособия на электронных носителях; микроскопы.

методическими материалами:

- учебно-методический комплекс;

- контролирующие и обучающие программы;

- наглядные пособия: модели, таблицы, плакаты, схемы, компьютерные презентации;

- наборы микропрепаратов;

#### **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**

1.Бочков, Н. П. Медицинская генетика [Текст] : учеб. для мед. училищ и колледжей /под ред. Н. П. Бочкова – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2023. – 224 с.

##### **3.2.2. Основные электронные издания**

1.Бочков Н.П., Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-4628-7 - Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970446287.html> ЭБС «Консультант студента»

2.Русановский, В.В., Основы генетики : учебник / В.В. Русановский, Т.И. Полякова, И.Б. Сухов. — Москва : Русайнс, 2021. — 105 с. — ISBN 978-5-4365-5174-6. — URL:<https://book.ru/book/936755> : электронный.

3.Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / О.Б. Гигани, О.О. Гигани, Е.М. Желудова [и др.] ; под ред. М.М. Азовой. — Москва : КноРус, 2020. — 208 с. — ISBN 978-5-406-07535-7. — URL:<https://book.ru/book/932512> (дата обращения: 19.01.2022). — Текст : электронный.

### **3.2.3. Дополнительные источники**

#### **3.2.3.1 Дополнительная литература**

1. Гайнутдинов, И. К. Медицинская генетика [Текст]: учеб. / И. К. Гайнутдинов, Э. Д. Рубан. — Ростов н/Д.: Феникс, 2016. — 162 с.
2. Кириленко, А.А., Биология. Сборник задач по генетике. Базовый и повышенный уровни ЕГЭ [Текст] /А.А. Кириленко.- Ростов н/Д: Феникс, 2015 . - 176 с.
3. Никольский, В.И. Генетика [Текст] : учеб. пособие для студ. высш. пед. учеб. заведений / В.И. Никольский. - М.: ИЦ «Академия», 2016. — 256 с.
4. Медицинская генетика [Текст] : учеб. /под ред. О.О. Янушевича, С.Д. Арутюнова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 208 с.
5. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб./ Э. Д. Рубан. — Ростов н/Д : Феникс, 2017. — 319 с. — (Медицина).
6. Хандогина, Е. К. Основы медицинской генетики [Текст] : учеб .пособие» для студентов сред. проф. образования.- М.: ФОРУМ-ИНФРА-М, 2016.- 176с.

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

| Результаты обучения                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | Критерии оценки                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | Методы оценки                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p><i>Перечень знаний, осваиваемых в рамках дисциплины</i></p> <p>З 1. Биохимические и цитологические основы наследственности;</p> <p>З 2. Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</p> <p>З 3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</p> <p>З 4. Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</p> <p>З 5. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</p> <p>З 6. Признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;</p> <p>З 7. Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию;</p> <p>З 8. Правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;</p> <p><i>Перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины</i></p> <p>У 1. 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</p> | <p>Демонстрируют решение заданий в тестовой форме.</p> <p>Демонстрируют знание терминов.</p> <p>Знают методы изучения генетики человека в норме и патологии.</p> <p>Умеют выступать перед аудиторией.</p> <p>Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач.</p> <p>Проводят анкетирование и обработку данных о мерах профилактики населения хронических болезней.</p> <p>Демонстрируют практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм.</p> <p>Демонстрируют практические навыки при составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</p> <p>Оrientируются в формулировке терминов. Составляют план беседы и опроса пациентов с наследственной патологией</p> | <p>Устный опрос.</p> <p>Тестирование.</p> <p>Терминологический диктант.</p> <p>Оценка алгоритма решения практикоориентированных задач.</p> <p>Составление плана беседы, анкеты и анализ данных анкетирования.</p> <p>Оценка практической работы.</p> <p>Оценка результатов дифференцированного зачета</p> |



|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |  |  |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--|
| <p>предотвратимых болезней;</p> <p>У 2. 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;</p> <p>У 3. Проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p> <p>У 4. Рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;</p> <p>У 5. Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</p> <p>У 6. Проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p> <p>У 7. Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии</p> |  |  |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--|