



Краевое государственное бюджетное
профессиональное образовательное учреждение
«Хабаровский государственный медицинский колледж»
имени Г.С. Макарова
(КГБПОУ ХГМК)

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
учебной дисциплины
ОП.04. Генетика человека с основами
медицинской генетики

по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика

2023

РАССМОТРЕНО

ЦМК «Общие гуманитарные,
социально-экономические и
общепрофессиональные
дисциплины»

Протокол № 10
«8» июня 2023г.

Председатель ЦМК

Т.А. Заварзина

РАССМОТРЕНО

Учебно-методическим советом
КГБПОУ ХГМК

Протокол № 5
«12» июня 2023 г.

Рабочая программа учебной
дисциплины составлена в
соответствии с требованиями ФГОС
СПО по специальности 31.02.02
Акушерское дело и учебным планом
по данной специальности,
утвержденным и.о.директора
КГБПОУ ХГМК К.К. Клименко.

Утверждаю

Зам. директора по УМР

Е.С. Новик

«10» июня 2023 г.



Разработчик:

Е.В. Шпак, преподаватель учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» КГБПОУ ХГМК имени Г.С.Макарова.

Рецензенты:

Т.А. Заварзина, преподаватель первой квалификационной категории, председатель ЦМК «Общие гуманитарные, социально-экономические и общепрофессиональные» КГБПОУ ХГМК имени Г.С.Макарова

Т.Г. Бережная, заведующий клинико-диагностической лабораторией КГБУЗ «Родильный дом № 1» министерства здравоохранения Хабаровского края.

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	стр. 4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	7
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	16
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	18

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС по специальности 31.02.03. Лабораторная диагностика, квалификация медицинский лабораторный техник.

Рабочая программа учебной дисциплины может быть использована в дополнительном профессиональном образовании по специальности среднего профессионального образования 31.02.03 Лабораторная диагностика.

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

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

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен уметь: ориентироваться в современной информации по генетике при приготовлении препаратов для биохимических и генетических исследований, при проведении основных скрининговых исследований для выявления наследственных заболеваний, решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания; пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен знать: биохимические и цитологические основы наследственности; закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; основные методики современных генетических исследований, используемые в лабораторной диагностике; основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы их возникновения; цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен овладеть общими и профессиональными компетенциями.

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

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирая типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивая их выполнение 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 профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

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

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

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

П.К. 3.2. Проводить лабораторные биохимические исследования биологических материалов; участвовать в контроле качества.

1.4. Рекомендуемое количество часов на освоение примерной программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 54 часов, в том числе:
обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 36 часов;
самостоятельной работы обучающегося 18 часов.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	54
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	36
в том числе:	
практические занятия	18
семинары	12
лекции	6
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	18
Зарисовка схематических рисунков.	1
Составление сравнительных таблиц.	3
Составление схем.	1
Составление кроссворда.	1
Составление реферата с использованием интернет-ресурсов.	2
Составление конспектов.	3
Составление генетического словаря.	1
Решение генетических задач.	2
Составление и анализ родословных.	1
Решение ситуационных задач.	1
Создание мультимедийных компьютерных презентаций.	2
Итоговая аттестация в форме дифференцированного зачета.	

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

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа обучающихся.	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
Раздел 1. Цитологические, биохимические и молекулярные основы наследственности.		20	
Тема 1.1. Цитологические, биохимические и молекулярные основы наследственности.	Содержание учебного материала	10	
	1. Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем. Основные достижения отечественных и зарубежных ученых в области генной инженерии.		1
	2. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки. Строение клетки: плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органоиды, клеточное ядро. Виды хроматина.		2
	3. Виды нуклеиновых кислот, их генетическая роль. Химический состав нуклеотидов РНК и ДНК. Репликация и репарация ДНК. Определение генетического кода. Роль ДНК и РНК в синтезе белка. Этапы синтеза белка. Определение гена, структура. Классификация, строение и функции хромосом. Кариотип человека.		2
	4. Периоды жизненного цикла клетки. Виды деления клеток. Стадии митоза. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.		2
	Практические занятия 1. Жизненный цикл клетки. Митоз.	4	

	<p>Семинары 1. Морфофункциональная характеристика клетки. Синтез белка в клетке. Определение гена.</p> <p>Лекции 1. Цитологические, биохимические и молекулярные основы наследственности.</p>	2	
	<p>Самостоятельная работа обучающихся Зарисовка схематического изображения эукариотической клетки. Зарисовка схематическое изображение жизненного цикла клетки. Заполнение сравнительной таблицы «Растительная и животная клетка» Зарисовка схематического изображения структуры ДНК. Изображение нуклеотидов ДНК и РНК. Решение задач по молекулярной биологии. Заполнение таблицы «Химический состав клетки» Составление кроссвордов.</p>	2	
<p>Тема 1. 2. Закономерности размножения. Генетика пола.</p>	<p>Содержание учебного материала</p>	10	
	<p>1. Сущность полового размножения, его виды. Характеристика половых клеток. Хромосомные наборы половых клеток человека. Гаметогенез: сперматогенез и овогенез. Мейоз – деление половых клеток, особенности редукционного и эквационного деления. Биологическое значение мейоза.</p>		2
	<p>2. Онтогенез, эмбриональное и постэмбриональное развитие. Стадии эмбрионального развития. Провизорные органы зародыша.</p>		2
	<p>3. Генетика пола. Кариотип женщины и мужчины. Хромосомный механизм определения пола, половой хроматин – тельца Барра.</p>		2
	<p>Практические занятия 1. Гаметогенез. Мейоз.</p>	2	
	<p>Семинары 1. Гаметогенез. Мейоз. 2. Стадии эмбрионального развития. Провизорные органы зародыша.</p>	2 2	
	<p>Лекции 1. Закономерности размножения. Генетика пола.</p>	2	
	<p>Самостоятельная работа обучающихся: Схематическая зарисовка стадий эмбриогенеза. Зарисовка схемы редукционного и эквационного деления мейоза Схематическая зарисовка стадий овогенеза и сперматогенеза. Составление кроссвордов.</p>	2	

	Составление рефератов с использованием интернет-ресурсов.		
Раздел 2. Закономерности наследования признаков.		12	
Тема 2.1. Закономерности наследования признаков у человека. Наследование групп крови и резус-фактора.	Содержание учебного материала	10	
	1. Основные понятия генетики. Сущность законов Менделя. Хромосомная теория наследственности Т.Моргана. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип. Фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. Множественные аллели. Количественная и качественная специфика проявления генов в признаках. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.		2
	2. Наследование групп крови и резус-фактора. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.		2
	Практические занятия 1. Закономерности наследования признаков. Решение задач на законы Менделя, наследование групп крови и резус-фактора.	4	
	Семинарские занятия 1. Закономерности наследования признаков у человека.	2	
	Лекции 1. Закономерности наследования признаков. Решение задач на законы Менделя, наследование групп крови и резус-фактора. Виды изменчивости у человека.	2	

	<p>Самостоятельная работа обучающихся Написание в рабочей тетради основных положений законов Менделя и хромосомной теории наследственности, составление цитогенетических схем к основным законам. Составление генетического словаря: эпистаз, пенетрантность, полимерия, экспрессивность, плейотропность. Написание конспекта «Типы наследование менделирующих признаков у человека» Решение задач на законы Менделя, наследование групп крови и резус-фактора. Составление кроссвордов. Составление рефератов с использованием интернет-ресурсов.</p>	2	
Тема 2.2. Виды изменчивости у человека. Факторы мутагенеза.	<p>Содержание учебного материала</p> <p>1. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Классификация форм изменчивости. Наследственная изменчивость. Комбинативная изменчивость. Норма реакции. Норма реакции генетически детерминированных признаков. Фенокопии и генокопии.</p> <p>2. Мутации, их классификация. Мутагенные факторы (экзогенны и эндогенны). Мутагенез, его виды. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости.</p>	2	2
	<p>Самостоятельная работа обучающихся Составление таблицы «Классификация вид изменчивости». Составление таблицы «Схема типов мутации». Составление рефератов с использованием интернет-ресурсов. Составление мультимедийных компьютерных презентаций.</p>	2	
Раздел 3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека.		7	
Методы изучения генетики человека.	<p>Содержание учебного материала</p> <p>1. Антропогенетика, её трудности. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Методы изучения генетики человека: генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический, иммуногенетический, популяционно-статистический.</p>	7	2

	2.	Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании.		2
	3.	Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y-хроматина.		2
	4.	Метод дерматоглифики. Методы генетики соматических хромосом (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Молекулярные методы ДНК – диагностики генных болезней.		1
	Практические занятия			
	1.	Методы изучения генетики человека. Составление и анализ родословных схем.	4	
	Самостоятельная работа обучающихся			
	Составление конспекта описания методов экспресс диагностики определения X и Y-хроматина (тельца Барра, барабанные палочки, F-тельца), методики определения дерматоглифа (отпечатков). Зарисовка символов родословных. Составление кроссвордов. Составление рефератов с использованием интернет-ресурсов. Составление мультимедийных компьютерных презентаций.		3	
Раздел 4. Наследственность и патология			15	
Тема 4.1. Наследственные болезни.	Содержание учебного материала		7	
	1.	Причины роста наследственной патологии. Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом. Синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау – клиника, цитогенетические варианты, диагностика, профилактика. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии Y).		2
	2.	Причины генных заболеваний. Типы наследования генных заболеваний. Энзимопатии и их классификация. Нарушение обмена аминокислот. Нарушение обмена углеводов, липидов. Мукополисахаридозы. Нарушение обмена гормонов.		2

	3.	Особенности и классификация болезней с наследственной предрасположенностью. Врожденные пороки развития: виды, причины.		2
	Практические занятия			
	1. Наследственные болезни. Решение задач по патологии, сцепление с полом.		2	
	Семинары			
	1. Наследственные болезни.		2	
	Самостоятельная работа обучающихся		3	
	Зарисовка схемы нерасхождения хромосом в гаметогенезе и результаты оплодотворения. Составление конспекта краткой характеристики (причины, диагностика и лечение) наследственных болезней: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау, синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз, адреногенетальный синдром, врожденный гипотиреоз. Решение генетических задач на патологию и сцепление с полом. Составление рефератов с использованием интернет-ресурсов. Составление мультимедийных компьютерных презентаций.			
Тема 4.2. Диагностика, лечение и профилактика наследственных заболеваний.	Содержание учебного материала		8	
	1.	Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.		2
	2.	Методы дородовой (пренатальной) диагностики наследственных болезней: УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, кордоцентез, определение фетопротеина.		2
	3.	Методы послеродовой диагностики наследственных болезней. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Неонатальный скрининг.		2
	4.	Современные методы лечения наследственных болезней. Особенности ухода за больными. Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных болезней. Цели, задачи и показания к медико-генетическому консультированию. Перспективное и ретроспективное консультирование.		2
	Практические занятия			
	Диагностика, лечение и профилактика наследственных болезней.		2	
	Семинары			

	1. Диагностика, лечение и профилактика наследственных болезней.	2	
	Самостоятельная работа обучающихся Написание алгоритма массового скрининга с сухими пятнами крови на фенилкетонурию. Решение генетических задач, моделирующих работу медико-генетической консультации. Составление кроссвордов. Составление рефератов с использованием интернет-ресурсов. Написание рефератов. Составление мультимедийных компьютерных презентаций.	4	
	Всего:	54	
	В том числе: максимальной учебной нагрузки обучающегося, обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося, самостоятельной работы обучающегося	54 36 18	

УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета генетики человека и основ медицинской генетики

Оборудование учебного кабинета:

№	Название оборудования
	Мебель и стационарное оборудование
1	Шкаф для хранения учебно-наглядных пособий
2	Настенные стенды
3	Классная доска
4	Стол для преподавателя
5	Столы, стулья

1. Технические средства обучения.

2. Микропрепараты:

Митоз в корешке лука

Яичник кошки

Семенники крысы

Политенные хромосомы

Хромосомы человека

Животная клетка

Сперматозоиды человека

3. Микроскоп.

4. Видеофильмы.

5. Мультимедийные презентации

6. Таблицы.

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

Основные источники:

1. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики. - Ростов н\Д.: Феникс, 2018. - 319с.

Дополнительные источники:

1. Тимолянова Е.К. Медицинская генетика. - Ростов н\Д.: Феникс, 2003. – 304с.
2. <http://e.lanbook.com>.- ЭБС Лань

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
Освоенные умения. Ориентироваться в современной информации по генетике при приготовлении препаратов для биохимических и генетических исследований, при проведении основных скрининговых исследований для выявления наследственных заболеваний, решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания; пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию.	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. Проверка тезисов профилактической беседы. Оценка мультимедийных компьютерных презентаций по заданной теме.
Усвоенные знания. 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 методики современных генетических исследований, используемые в лабораторной диагностике. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы их возникновения Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.	Индивидуальный и групповой опрос. Выполнение тестовых заданий. Оценка аудиторной и внеаудиторной самостоятельной работы: наличие выполненных домашних и практических заданий в рабочей тетради, зарисовка схематических рисунков, заполнение сравнительных таблиц, составление схем, написание конспектов, составление генетического словаря. Решение задач по молекулярной биологии. Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение генетических задач на законы Менделя, наследование групп крови и резус-фактора, по патологии и сцепление с полом. Определение по карточкам типов наследования признаков. Составление и анализ родословных схем. Определение по фотографиям больных вида патологии, раскладка аномальных кариотипов. Решение ситуационных задач, моделирующих работу медико-генетической консультации. Защита рефератов, составление кроссвордов, составление мультимедийных компьютерных презентаций.

Освоенные компетенции.

П.К. 3.2. Проводить лабораторные биохимические исследования биологических материалов; участвовать в контроле качества.

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

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирая типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивая их выполнение 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 профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

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

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

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

Решение ситуационных задач.

Защита рефератов, тезисов профилактической беседы, мультимедийных компьютерных презентаций по профилактике наследственных заболеваний.

Интерпретация результатов наблюдений за деятельностью обучающегося в процессе освоения образовательной программы.