

КРАЕВОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ  
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
«БАРНАУЛЬСКИЙ БАЗОВЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»

УТВЕРЖДАЮ  
Директор КГБПОУ "ББМК"  
О.М. Бондаренко  
" 06 " 07 2020 г.



**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ  
ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ  
МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

Барнаул, 2020

Рабочая программа дисциплины разработана на основе федерального государственного образовательного стандарта по специальности 31.02.02 Акушерское дело (31.00.00 Клиническая медицина).

---

*(шифр, название специальности/профессии)*

Рассмотрено на заседании ЦК  
Общепрофессиональных дисциплин

протокол № 10 от 10.06.2020

Одобрено на заседании  
Методического совета КГБПОУ  
БМК

протокол № \_\_\_\_ от \_\_\_\_ . \_\_\_\_ . 20\_\_

Председатель ЦК: \_\_\_\_\_

Л.Н. Артемова

Организация-разработчик: КГБПОУ «Барнаульский базовый медицинский колледж».

Разработчик:

Пискунова Е.Р., преподаватель первой категории

## СОДЕРЖАНИЕ

1. Паспорт рабочей программы дисциплины	стр. 4
2. Структура и содержание дисциплины	5
3. Условия реализации дисциплины	11
4. Контроль и оценка результатов освоения дисциплины	12

# 1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

## *Генетика человека с основами медицинской генетики*

### 1.1. Область применения рабочей программы

Рабочая программа дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС по специальности 31.02.02 Акушерское дело 31.00.00 Клиническая медицина.

Рабочая программа дисциплины может быть использована в дополнительном профессиональном образовании при подготовке по рабочей профессии 23432 «Младшая медицинская сестра по уходу за больными».

### 1.2. Место дисциплины в структуре основной ППСЗ:

**ОП.05.** Профессиональный цикл. Общепрофессиональные дисциплины ППСЗ.

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

В результате освоения дисциплины обучающийся должен **уметь**:

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

В результате освоения дисциплины обучающийся должен **знать**:

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

Формируемые общие и профессиональные компетенции применяются при освоении ППСЗ в соответствии с ФГОС по специальности 31.02.02 Акушерское дело.

Акушерка/Акушер (базовой подготовки) должен обладать общими компетенциями, включающими в себя способность:

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

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.

ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях, нести

за них ответственность.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

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

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

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

5.2. Акушерка/Акушер (базовой подготовки) должен обладать профессиональными компетенциями, соответствующими видам деятельности:

5.2.1. Медицинская и медико-социальная помощь женщине, новорожденному, семье при физиологическом течении беременности, родов, послеродового периода.

ПК 1.1. Проводить диспансеризацию и патронаж беременных и родильниц.

5.2.2. Медицинская помощь беременным и детям при заболеваниях, отравлениях и травмах.

ПК 2.1. Проводить лечебно-диагностическую, профилактическую, санитарно-просветительскую работу с пациентами с экстрагенитальной патологией под руководством врача.

ПК 2.2. Выявлять физические и психические отклонения в развитии ребенка, осуществлять уход, лечебно-диагностические, профилактические мероприятия детям под руководством врача.

5.2.3. Медицинская помощь женщине с гинекологическими заболеваниями в различные периоды жизни.

ПК 3.1. Проводить профилактические осмотры и диспансеризацию женщин в различные периоды жизни.

ПК 3.2. Проводить лечебно-диагностические мероприятия гинекологическим больным под руководством врача.

ПК 3.3. Выполнять диагностические манипуляции самостоятельно в пределах своих полномочий.

5.2.4. Медицинская помощь женщине, новорожденному, семье при патологическом течении беременности, родов, послеродового периода.

ПК 4.1. Участвовать в проведении лечебно-диагностических мероприятий беременной, роженице, родильнице с акушерской и экстрагенитальной патологией и новорожденному.

**1.4. Рекомендуемое количество часов на освоение программы дисциплины:**

максимальной учебной нагрузки обучающегося 48 часов, в том числе:

обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 32 часа;

самостоятельной работы обучающегося 16 часов.

## 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

### *Генетика человека с основами медицинской генетики*

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

Вид учебной работы	Объем часов
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	<b>48</b>
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	<b>32</b>
в том числе:	
лекции	12
семинарские занятия	4
практические занятия	16
<b>зачет</b>	<b>2 (за счет часов практических занятий)</b>
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	<b>16</b>
в том числе:	
1. Составление опорного конспекта	2
2. Составление кроссворда	2
3. Решение проблемно-ситуационных задач	4
4. Составление клинико-морфологических задач	2
5. Реферативная работа	4
6. Подготовка информационных сообщений, бесед	2
<b>Промежуточная аттестация в форме зачета</b>	

## 2.2. Тематический план и содержание дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические занятия, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов
<b>РАЗДЕЛ 1. Цитологические и биохимические основы наследственности</b>		<b>10</b>
<b>Тема 1.1. Цитологические и биохимические основы наследственности</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2
	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Генетика человека и медицинская генетика как науки.</li> <li>2. Клетка, структурные компоненты, их функции.</li> <li>3. Клеточный цикл.</li> <li>4. Мейоз, гаметогенез.</li> <li>5. Размножение, оплодотворение, эмбриогенез.</li> <li>6. Нуклеиновые кислоты: ДНК, РНК.</li> <li>7. Реализация генетической информации в признак.</li> </ol>	
	<b>Семинарское занятие</b>	2
	<b>Практическое занятие</b>	2
	<p>Изучение и анализ микропрепаратов, микрофотографий соматических и половых клеток, типов деления клеток для проведения предварительной диагностики наследственных болезней.</p> <p>Моделирование этапов синтеза белка и определение изменения структуры белка при мутациях для проведения предварительной диагностики наследственной патологии.</p>	

	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> 1. Составление опорного конспекта «История развития генетики». 2. Составление кроссворда по теме «Цитологические и биохимические основы наследственности».	4
<b>РАЗДЕЛ 2. Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов</b>		<b>8</b>
<b>Тема 2.1. Закономерности наследования признаков.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2
	1. Законы Менделя. 2. Взаимодействие аллельных генов и неаллельных генов.	
	<b>Семинарское занятие</b>	2
	<b>Практическое занятие</b>	2
	1. Моделирование генетических схем наследования признаков человека и прогнозирование проявления признаков в потомстве при планировании семьи с учетом наследственной патологии.	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> Составление и решение проблемно-ситуационных задач.	2
<b>РАЗДЕЛ 3. Наследственность и патология, медико-генетическое консультирование.</b>		<b>30</b>
<b>Тема 3.1. Наследственность и</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2
	1. Модификационная изменчивость.	



<b>среда</b>	2. Классификация мутаций. 3. Мутагенез.	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> Нахождение информации и обзор литературы по теме «Фенокопии и генокопии» для подготовки информационных сообщений и бесед по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	2
<b>Тема 3.2. Методы изучения наследственности и изменчивости</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2
	1. Клиническая диагностика наследственной патологии. 2. Лабораторная диагностика наследственной патологии.	
	<b>Практическое занятие</b>	2
	Дифференцирование различных типов хромосом, их числа и строения для проведения предварительной диагностики наследственных болезней.	
	<b>Практическое занятие</b>	2
	Составления и анализирование родословной пациента для использования данных при планировании семьи с учетом имеющейся наследственности патологии.	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> Составление и анализ клинико-морфологических задач.	2
<b>Тема 3.3. Наследственность и патология</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2
	1. Основные группы наследственных заболеваний. 2. Причины и механизмы наследственной патологии.	
	<b>Практическое занятие</b>	2
	Анализирование нарушений кариотипа пациента для предварительной диагностики наследственных болезней.	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	4

	Реферативная работа по темам: - «Типы наследования человека» - «Моногенные заболевания» - «Мультифакториальные заболевания»	
<b>Тема 3.4. Медико-генетическое консультирование</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2
	1. Виды профилактики наследственной патологии. 2. Формы профилактики наследственной патологии.	
	<b>Практическое занятие</b>	2
	1. Проведение опроса и ведение учета пациентов с наследственной патологией.	
	<b>Практическое занятие</b>	2
	1. Проведение бесед по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> 1. Решение проблемно-ситуационных задач. 2. Домашнее задание.	2
<b>Тема 3.5. Зачет</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	
	1. Биохимические и цитологические основы наследственности. 2. Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов. 3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. 4. Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза. 5. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения. 6. Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому	

	<p>консультированию.</p> <p>7. Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией.</p> <p>8. Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</p> <p>9. Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.</p>	
	<b>Практическое занятие</b>	2
<b>Всего</b>		<b>48</b>

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

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

##### ***Оборудование учебного кабинета:***

1. Мебель и стационарное оборудование:
  - 1.1. Шкаф для хранения учебно-наглядных пособий
  - 1.2. Столы и стулья для студентов
  - 1.3. Стол и стул для преподавателя
2. Аппаратура, приборы:
  - 2.1. Микроскопы с набором объективов
  - 2.2. Настольные лампы
3. Наглядные пособия:
  - 3.1. Набор микропрепаратов
  - 3.2. Набор таблиц по разделам:
    - цитологические и биохимические основы наследственности
    - закономерности наследования признаков
    - методы изучения наследственности человека

#### **3.2. Информационное обеспечение обучения**

##### ***Основные источники:***

1. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин - 2-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970429570.html>
2. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Е.К.Хандогина [и др.]- 2-е изд., перераб. и доп.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 192с.
3. Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебник / под ред. Н. П. Бочкова.-М.:ГЭОТАР-Медиа,2020.- <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970436523.html>

##### ***Дополнительная литература:***

1. Биология с основами медицинской генетики [Электронный ресурс]: учеб. для студентов образоват. учреждений сред. проф. образования / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров; под ред. О. О. Янушевича, С. Д. Арутюнова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - <http://www.medcollegelib.ru>
2. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб. для студентов сред. образоват. учреждений и фак. сред. проф. образования мед. вузов / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; под ред. О. О. Янушевича и С. Д. Арутюнова. - М.: ГЭОТАР-Медиа,2019. - <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970424957.html>

##### ***Интернет-ресурсы:***

1. Единая коллекция образовательных ресурсов [Электронный ресурс]/Под ред. Е.Г.Гризиной – электрон. дан. – М.: ФГУ ГНИИ ИТТ «Информатика». – Режим доступа: <http://scool-collection.edu.ru>, свободный. – Загл. с экрана – Яз.рус.

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

**Контроль и оценка** результатов освоения дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения семинарских и практических занятий, устных и письменных опросов, тестирования, выполнения студентами индивидуальных заданий, а также во время зачета.

Результаты (освоенные знания и умения)	Формы и методы контроля и оценки
<p>В результате освоения дисциплины обучающийся должен <b>уметь</b>:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией</li>   <li>- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологией</li>   <li>- проводить предварительную диагностику наследственных болезней</li> </ul>	<p>наблюдение и оценка на практических занятиях, оценка ведения деловой игры «медико-генетическое консультирование», анализирование типа наследственности/зачет</p> <p>наблюдение и оценка на практических занятиях, решение проблемно-ситуационных задач, оценка выполнения индивидуальных заданий по составлению родословных, реферативная работа/зачет</p> <p>оценка выполнения практических действий при составлении генетического прогноза; оценка решения проблемно-ситуационных задач;</p>
<p>В результате освоения дисциплины обучающийся должен <b>знать</b>:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- биохимические и цитологические основы наследственности</li>   <li>- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов</li>   <li>- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</li>   <li>- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза</li>   <li>- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения</li>   <li>- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию</li> </ul>	<p>устный и письменный опрос, тестирование/зачет</p> <p>индивидуальный и групповой опрос, оценка результатов решения проблемно-ситуационных задач с проведением прогноза/зачет</p> <p>оценка выполнения тестовых заданий, оценка результатов решения клинико-морфологических задач с проведением генетического прогноза/зачет</p> <p>устный и письменный опрос, тестирование/зачет</p> <p>индивидуальный опрос, оценка результатов решения проблемно-ситуационных задач с проведением прогноза/зачет</p> <p>устный и письменный опрос/зачет</p>