

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

**УТВЕРЖДАЮ**  
Директор КГБПОУ БМК



**В.В. Толматова**

20 19 г.

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

Барнаул, 2019

Программа дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта по специальности среднего профессионального образования 31.02.01 Лечебное дело 31.00.00 Клиническая медицина.

Организация-разработчик: КГБПОУ "Барнаульский базовый медицинский колледж"

Разработчик:

Пискунова Елена Раульевна, преподаватель первой категории  
Ф.И.О., ученая степень, звание, должность

© КГБПОУ «Барнаульский базовый медицинский колледж», 2019

© Пискунова Е.Р., 2019



## СОДЕРЖАНИЕ

1. Паспорт 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 ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

## *Генетика человека с основами медицинской генетики*

### 1.1. Область применения программы

Программа дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС по специальности 31.02.01 Лечебное дело 31.00.00 Клиническая медицина.

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 31.02.01 Лечебное дело «Фельдшер должен обладать общими компетенциями, включающими в себя способность»:

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

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

ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития.

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

ОК 6. Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.

ОК 7. Брать ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий.

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

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

ОК 10. Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.

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

ОК 12. Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.

ОК 13. Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.

Фельдшер должен обладать профессиональными компетенциями, соответствующими видам деятельности: определять тактику ведения пациента:

ПК 2.2. Определять тактику ведения пациента.

ПК 2.3. Выполнять лечебные вмешательства.

ПК 2.4. Проводить контроль эффективности лечения.

ПК 3.1. Проводить диагностику неотложных состояний.

ПК 5.3. Осуществлять паллиативную помощь.

#### **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	14
<b>зачет</b>	<b>2 (за счет часов семинарских 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	Уровень освоения
<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>		<p>1</p> <p>1</p> <p>2</p> <p>2</p> <p>2</p> <p>2</p> <p>2</p>
	<b>Семинарское занятие</b>	2	
	<b>Практическое занятие</b>	2	
	Моделирование этапов синтеза белка и определение изменения структуры белка при мутациях для проведения предварительной диагностики наследственной патологии.		

	<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
	2. Взаимодействие аллельных генов и неаллельных генов.		2
	<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>Тема 3.1.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	

<b>Наследственность и среда</b>	1. Модификационная изменчивость. 2. Классификация мутаций. 3. Мутагенез.		1 1 1
	<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.		1 1
	<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.		1 2
	<b>Практическое занятие</b>	2	
	Анализирование нарушений кариотипа пациента для		

	предварительной диагностики наследственных болезней.		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> Реферативная работа по темам: - «Типы наследования человека» - «Моногенные заболевания» - «Мультифакториальные заболевания»	4	
<b>Тема 3.4. Медико-генетическое консультирование</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	
	1. Виды профилактики наследственной патологии. 2. Формы профилактики наследственной патологии.		1 2
	<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.		1
	2. Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов.		1
	3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.		1
	4. Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека,		1

	<p>факторы мутагенеза.</p> <p>5. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения.</p> <p>6. Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</p> <p>7. Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией.</p> <p>8. Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющей наследственной патологии.</p> <p>9. Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.</p>		<p>1</p> <p>1</p> <p>2</p> <p>2</p> <p>1</p>
	<b>Семинарское 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, 2014. - <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, 2013. – 192с.
3. Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебник / под ред. Н. П. Бочкова.-М.:ГЭОТАР-Медиа,2016. - <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970436523.html>

##### ***Дополнительные источники:***

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, 2013. - <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,2013.- <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.

2. Российская государственная библиотека [Электронный ресурс]/ Центр информ. технологий РГБ; ред. Власенко Т.В.; Web-мастер Козлова Н.В. – Электрон. дан. – М.: Рос. гос. б-ка, 1997 – Режим доступа: <http://www.rsl.ru>, свободный. – Загл. с экрана. – Яз. рус., англ.

#### 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</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</p>

заболеваний, причины и механизмы возникновения	решения проблемно-ситуационных задач с проведением прогноза/зачет
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию	устный и письменный опрос/зачет