

Санкт-Петербургское государственное бюджетное
профессиональное образовательное учреждение «Фельдшерский колледж»

УТВЕРЖДАЮ

Директор СПб ГБПОУ «Фельдшерский
колледж»

Г.Н. Котова

«02» июня 2023г.

М.П.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.03. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

31.02.01 Лечебное дело
срок обучения 2 года 10 месяцев

2023г.

Рабочая программа дисциплины ОП.03. «Генетика человека с основами медицинской генетики» разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.01.Лечебное дело, утвержденного приказом Минпросвещения России № 526 от 04.07.2022 года

РАССМОТРЕНО

на заседании педагогического совета

№ 9 от 15.05. 2023г.

РАССМОТРЕНО

на заседании методического совета

№ 7 от 19.04. 2023г.

Председатель МС

Т.Г. Копылова

РАССМОТРЕНО

на заседании ЦМК

№ 8 от 14.03. 2023г.

Председатель ЦМК

Е.А. Смелова

Разработчик программы- Смелова Елена Александровна-преподаватель первой
квалификационной категории

СОДЕРЖАНИЕ

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	12
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	14

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

«ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» является обязательной частью общепрофессионального цикла основной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.01. Лечебное дело.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09.

1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК, ЛР	Умения	Знания
ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 06 ОК 07 ОК 09, ЛР 7, ЛР 9, ПК 2.1. ПК 4.1 ПК 4.4 ПК 6.7	- 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; - 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; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней; - рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией; - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	- 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; - признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями; цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. - правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем в часах
Объем образовательной программы учебной дисциплины	36
в т.ч.:	
теоретическое обучение	8
Самостоятельная работа	0
Промежуточная аттестация (Дифференцированный зачет)	2

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Уровень освоения	Коды компетенций и личностных результатов, предметных метапредметных, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4	5
Раздел 1. Цитологические основы наследственности		5		
Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности	Содержание	1		ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК05 ОК 07 ОК 09 ЛР 7, ЛР 9
	Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. История развития медицинской генетики, основные достижения и проблемы генетики. Задачи и основные принципы медицинской генетики. Уровни организации генетического материала. Кариотип. Хромосомы: строение, классификация и типы хромосом человека. Половые хромосомы. Тельце Барра. Дифференциальная окраска хромосом, эухроматин, гетерохроматин.	1	1	
	Практическое занятие № 1 Цитологические основы наследственности. Внутриклеточные структуры – носители наследственной информации: ядро, митохондрии. Уровни упаковки генетического материала.	2	2	

	Решение задач на тему «Особенности хромосомного набора человека (количество, формы, размеры, хромосом), отличие мужского кариотипа от женского».			
	Практическое занятие № 2 Сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации. Гаметогенез: овогенез, сперматогенез. Строение половых клеток.	2	2	
Раздел 2. Биохимические основы наследственности		5		
Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.	Содержание	5		ОК 01 ОК 02 ОК04 ОК 05 ОК 09 ЛР 7, ЛР 9
	Нуклеиновые кислоты. История открытия, виды нуклеиновых кислот. ДНК, строение, функции, свойства. модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. Экспрессия генов. Строение и функции РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке. Ген, строение и свойства. Генетический код, его свойства.	1	1	
	Практическое занятие № 3 Сравнение ДНК и РНК. Механизм кодирования наследственной информации. Генетический код, его свойства. Работа с таблицей генетического кода.	2	2	
	Практическое занятие № 4 Решение задач, моделирующих принцип кодирования наследственной информации. Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК.	2	2	
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		5		
Тема 3.1. Моногибридное и дигибридное скрещивание.	Содержание	5		ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.4.
	Моногибридное и дигибридное скрещивание, законы Г. Менделя. Типы наследования признаков у человека. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Хромосомная теория наследственности Т.Моргана. Сцепленное с полом наследование.	1		

Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.			1	ЛР 7, ЛР 9
	Практическое занятие № 5 Выполнение практикоориентированных задач для понимания механизмов возникновения наследственных патологий по темам: Моногибридное скрещивание с полным и неполным доминированием. Дигибридное скрещивание с полным доминированием.	2	2	
	Практическое занятие № 6 Анализ задач, моделирующих моно-дигибридное скрещивание, наследование групп крови, резус-фактора, сцепленное с полом наследование.	2	2	
Раздел 4. Методы изучения наследственности человека		5		
Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека.	Содержание	5		ОК 01 ОК 02 ОК 03 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.1. ЛР 7, ЛР 9
	Цитогенетический метод. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие Определять нарушения обмена веществ. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Клинико-генеалогический метод. Области применения клинико-генеалогического метода. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). популяционно-статистический метод. Методы пренатальной диагностики.	1	1	
	Практическое занятие № 7. Составление 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	2	2	
	Практическое занятие №8.	2	2	

	Сравнительный анализ «Методов изучения наследственности человека»			
Раздел 5. Наследственность и среда		1		
Тема 5.1. Изменчивость и виды мутаций у организма.	Содержание	1		ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 06 ОК 07 ЛР 7, ЛР 9
	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.	1	1	
Раздел 6. Наследственность и патология		10		
Тема 6.1. Хромосомные болезни	Содержание	5		ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 07 ОК 09 ПК 4.1 ПК 4.4 ПК6.7
	Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни, общая характеристика. Количественные и структурные аномалии аутосом. Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау – клиника, цитогенетические варианты, диагностика, профилактика. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера).	1	1	
	Практическое занятие №9. Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: а) трисомии и моносомии аутосом.	2	2	
	Практическое занятие №10. Аномальные фенотипы и клинические проявления хромосомных заболеваний по фотографиям больных.	2	2	
Тема 6.2. Генные болезни Мульти-	Содержание	5		ОК 01 ОК 02 ОК 05
	Определение и классификация генных болезней.	1		

факториальные болезни.	Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования. Мультифакториальные болезни		1	ОК 09 ПК4.1. ПК4.4. ПК6.7 ЛР 7, ЛР 9
	Практическое занятие №11. Генные болезни. Мультифакториальные болезни. Нарушение обмена аминокислот: фенилкетонурия, альбинизм, алкаптонурия Нарушение обмена углеводов: галактоземия, мукополисахаридозы. Нарушение обмена липидов: сфинголипидозы и нарушения обмена липидов плазмы крови. Нарушение обмена стероидов: адреногенитальный синдром. Аномальные фенотипы и клинические проявления генных заболеваний по фотографиям больных.	2	2	
	Практическое занятие №12. Решение практикоориентированных задач, моделирующих наследование генных болезней. Определение рисков возникновения моногенных заболеваний. Мультифакториальные болезни.	2	2	
Раздел 7.Медико-генетическое консультирование		5		
Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование	Содержание	3		
	Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена. Правовые и этические вопросы медицинской генетики	1	1	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.4 ПК6.7 ЛР 7, ЛР 9
	Практическое занятие №13. Медико-генетическое консультирование.	2	2	

	Подготовка плана беседы с целью проведения Опроса и учета пациентов с наследственной патологией. Решение заданий, моделирующих вопросы медико-генетического консультирования. Составление анкеты с целью проведения Опроса и ведения учёта пациентов с наследственной патологией. Проведение бесед по планированию семьи с учётом имеющейся наследственной патологии			
Промежуточная аттестация (Дифференцированный зачет.)		2		
Всего:		36		

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Кабинет «Медико-биологических дисциплин»:

Рабочее место преподавателя.

Посадочные места по количеству обучающихся.

Доска классная.

Учебно-наглядные пособия:

1. Набор таблиц по генетике (по темам)
2. Набор фото больных с наследственными заболеваниями.
3. Набор слайдов «хромосомные синдромы»
4. Родословные схемы

Компьютерная техника с лицензионным программным обеспечением и возможностью подключения к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет».

Мультимедийная установка или иное оборудование аудиовизуализации

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

3.2.1. Основные печатные издания

1. Медицинская генетика: учебник для медицин-ских училищ и колледжей/ под ред. Н.П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа,2020.- 224 с.: ил.

3.2.2. Основные электронные издания

1. 1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / под ред. Бочкова Н. П. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-5860-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html> (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа : по подписке.
2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-5481-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970454817.html> (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа : по подписке.
3. Русановский В. Основы генетики : учебник / Русановский В., В., Полякова Т., И., Сухов И. Б. — Москва : Русайнс, 2019. — 115 с. — ISBN 978-5-4365-3243-1. — URL: <https://book.ru/book/932133> (дата обращения: 03.03.2023). — Текст : электронный.
4. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Хандогина Е. К. , Терехова И. Д. , Жилина С. С. , Майорова М. Е. , Шахтарин В. В. , Хандогина А. В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-5148-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970451489.html> (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа : по подписке.

3.3 Требования к педагогическим работникам

Высшее профессиональное образование или среднее профессиональное образование по направлению подготовки "Образование и педагогика" или в области, соответствующей преподаваемому предмету, без предъявления требований к стажу работы, либо высшее

профессиональное образование или среднее профессиональное образование и дополнительное профессиональное образование по направлению деятельности в образовательном учреждении без предъявления требований к стажу работы.

Дополнительное профессиональное образование по профилю педагогической деятельности не реже чем один раз в три года.

3.4 Особенности реализации программы для лиц с ОВЗ и инвалидностью.

Для обучающихся с ограниченными возможностями здоровья и обучающихся-инвалидов реализация программы осуществляется с учетом особенностей психофизического развития, индивидуальных возможностей и состояния здоровья на основе рекомендаций ПМПК.

3.5. Применение дистанционных образовательных технологий (ДОТ) и элементов электронного обучения

Реализация программы может осуществляться с применением дистанционных образовательных технологий (ДОТ) и электронного обучения (ЭО). Основными элементами системы ЭО и ДОТ являются: образовательные онлайн платформы, цифровые образовательные ресурсы, видеоконференции, вебинары, e-mail, электронные пособия и т.д. Основными видами занятий с использованием электронного обучения и ДОТ являются:

- урок (off-line и on-line)
- лекция (off-line и on-line)
- практическое занятие (on-line)
- консультация индивидуальная или групповая (on-line)

Дистанционные технологии и электронное обучение может применяться для организации самостоятельной работы обучающихся, а также контроля и оценки результатов освоения дисциплины.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения	Показатели оценки	Методы оценки
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 группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями; цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию; - правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;	Демонстрируют решение заданий в тестовой форме. Демонстрируют знание терминов. Знают методы изучения генетики человека в норме и патологии. Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта. Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач. Проводят анкетирование и обработку данных о мерах профилактики населения хронических болезней.	- оценка процента правильных ответов на тестовые задания оценка результатов индивидуального устного опроса оценка правильности изображения схем и заполнения таблиц оценка правильности решения ситуационных заданий оценка соответствия эталону решения ситуационных задач соответствие презентации критериям оценки оценка продуктивности работы на практических занятиях наблюдение за ходом выполнения практической работы
умения - 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; формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население	- Демонстрируют практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм. Демонстрируют практические навыки при составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии. Оrientируются в формулировке терминов.	- Оценка соответствия эталону решения ситуационных задач соответствие презентации критериям оценки оценка полноты и правильности схем и таблиц наблюдение за ходом выполнения практической работы

на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек; проводить предварительную диагностику наследственных болезней; рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией; проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить предварительную диагностику наследственных болезней; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	Составляют план беседы и опроса пациентов с наследственной патологией.	оценка результатов выполнения практической работы оценка соответствия вопросов анкеты целям исследования контроль полноты заполнения портфолио достижений контроль правильности и полноты заполнения медицинской карты и дневника здоровья
ОК01. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам;	- Демонстрация интереса к будущей профессии и понимания ее значимости в современном обществе. Демонстрирует интереса–будущей профессии на аудиторных и внеаудиторных занятиях:	- Оценка выполнения практических заданий
ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности;	Демонстрирует умение планировать собственную деятельность, ставить цели и задачи; организовывать работу с основной и дополнительной литературой, Интернетом, дидактическим материалом при проведении предварительной диагностики наследственных болезней.	- Оценка выполнения практических заданий

ОК 04. Эффективно взаимодействовать и работать в коллективе и команде; ОК 05. Осуществлять устную и письменную коммуникацию на государственном языке Российской Федерации с учетом особенностей социального и культурного контекста; ОК 06. Проявлять гражданско-патриотическую позицию, демонстрировать осознанное поведение на основе традиционных общечеловеческих ценностей, в том числе с учетом гармонизации межнациональных и межрелигиозных отношений, применять стандарты антикоррупционного поведения; ОК 07. Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях; ОК 09. Пользоваться профессиональной документацией на государственном и иностранном языках.	Демонстрирует умение взаимодействовать и работать в коллективе и команде, Демонстрирует умение брать на– себя ответственность за работу членов команды, за результаты выполнения заданий	-Оценка выполнения практических заданий
---	---	--