

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ ТАТАРСТАН
ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«ЗЕЛЕНОДОЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»

УТВЕРЖДАЮ

Директор ГАПОУ «Зеленодольский
медицинский колледж»

В.С. Семенова * «__» ____ 2023 г.

В.С. Семенова «__» ____ 2024 г.

В.С. Семенова «__» ____ 2025 г.

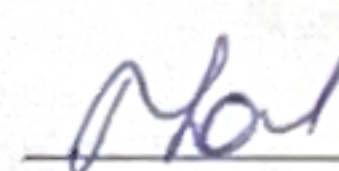
РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА
С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

по специальности среднего профессионального образования
33.02.01 Фармация

Базовый уровень подготовки

2023 г.

Обсуждена и одобрена на заседании ЦМК Общепрофессиональных дисциплин Протокол № <u>1</u> «<u>31</u>» <u>08</u> 20<u>18</u> г. Председатель Э. Х. Шигапова <u></u> Протокол № _____ «__» _____ 20<u>19</u> г. Председатель Э. Х. Шигапова _____ Протокол № _____ «__» _____ 2020<u>г.</u> Председатель Э. Х. Шигапова _____	Рабочая программа составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта к уровню подготовки выпускника по специальности 33.02.01 Фармация Зам. директора по учебно-воспитательной работе: <u></u> И.Д. Фатыхова «__» _____ 2023 г. _____ И.Д. Фатыхова «__» _____ 2024 г. _____ И.Д. Фатыхова «__» _____ 2025 г.
---	--

Рабочая программа учебной дисциплины

«Генетика с основами медицинской генетики» разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта 2022 г. по специальностям среднего профессионального образования:

33.02.01 Фармация.

Рабочую программу составил

Нестерова Н.В., преподаватель учебной дисциплины

«Генетика с основами медицинской генетики»

ГАПОУ «Зеленодольский медицинский колледж»

Рецензенты:

Никифорова В.Н. – зам. главного врача ГАУЗ «Зеленодольская ЦРБ»

Шигапова Э.Х. – председатель ЦМК общепрофессиональных дисциплин

СОДЕРЖАНИЕ

	стр.
1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	2
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	15
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	17
5. ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ ПРОГРАММЫ ПОДГОТОВКИ СПЕЦИАЛИСТОВ СРЕДНЕГО ЗВЕНА ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ	18

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

«Генетика человека с основами медицинской генетики»

1.1. Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» является частью программы подготовки специалистов среднего звена 2022 г. по специальностям 33.02.01 «Фармация»

1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы

Учебная дисциплина ОП.03 «Генетика человека с основами медицинской генетики» является составной частью П.00 профессионального цикла, включающего в себя ОП.00 «Общепрофессиональные дисциплины» по специальностям: 33.02.01 Фармация.

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

Основная цель обучения дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» - овладение теоретическими основами возникновения и проявления наследственных болезней человека, формирование практических навыков по основным методам генетического обследования и медико-генетического консультирования пациентов, а также реализации этических и деонтологических принципов профессиональной деятельности.

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

- биохимические и цитологические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- типы наследования признаков;
- 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.

1.4. Количество часов на освоение рабочей программы учебной дисциплины:

максимальная учебная нагрузка обучающегося - 36 часов, в том числе:

обязательная аудиторная учебная нагрузка - 36 часов:

18 ч. теоретических занятий,

16 ч. практических занятий

2 ч. промежуточная аттестация (дифференцированный зачет).

2. СТРУКТУРА И краткое СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	кол-во часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	36
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	36
в том числе:	
практические занятия	16
<i>промежуточная аттестация (дифференцированный зачет)</i>	2

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

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические занятия, самостоятельная работа обучающихся	кол-во часов	уровень освоения
1	2	3	4
Введение	<i>Содержание учебного материала</i> Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики». 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.	2	1
Раздел 1.	Молекулярно-биохимические и цитологические основы наследственности	4	1

Тема: Цитологические основы наследственности	<i>Содержание учебного материала</i> Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки: плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. Биологическое значение мейоза. Гаметогенез человека	2	1
	<i>Практическое занятие</i> 1. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека. 2. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза, нормальных кариотипов человека.	2	2

Тема : Молекулярные и биохимические основы наследственности	<i>Содержание учебного материала</i> Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства.	2	1
	<i>Практическое занятие</i> 1. Изучение механизмов реализации наследственной информации. 2. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот.	2	2

Раздел 2.	Закономерности наследования признаков	2	1
Тема : Закономерности наследования менделирующих признаков. Хромосомная теория Т. Моргана. Наследование свойств крови.	<i>Содержание учебного материала</i> Сущность законов Менделя. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейротропия. Наследование свойств крови. Хромосомная теория Т. Моргана. Сцепленные гены. Кроссинговер. Хромосомные карты человека.	2	1
	<i>Практическое занятие</i> Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус- системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.	2	2

Раздел 3.	Методы изучения наследственности человека	2	1
Тема : Методы изучения наследственности человека: генеалогический, близнецовый, биохимический, популяционно-статистический, цитогенетический, иммуногенетический.	<i>Содержание учебного материала</i> Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследованиям. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Цитогенетический метод. Кариотипирование - определение количества и качества хромосом. Метод дерматоглифики. Популяционно-статистический и иммуногенетический методы. Пренатальная диагностика (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).	2	1
	<i>Практическое занятие</i> Составление и анализ родословных схем. Экспресс-диагностика пола по X и Y-хроматину.	2	2

Раздел 4.	Наследственность, изменчивость и внешняя среда	8	1
Тема : Наследственность изменчивость и внешняя среда. Факторы мутагенеза.	<i>Содержание учебного материала</i> Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо – и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии.	2	1
	<i>Практическое занятие</i> Изучение хромосомных и генных мутаций, а также видов и последствий мутагенеза человека по рисункам, схемам, микрофотографиям	2	2

Тема : Хромосомные болезни	<i>Содержание учебного материала</i> Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии по X- хромосоме, синдром дисомии по Y- хромосоме. Структурные аномалии хромосом.	2	1
	<i>Практическое занятие</i> Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных.	2	2

Тема : Генные болезни.	<i>Содержание учебного материала</i> Причины генных заболеваний. Энзимопатии. Нарушения обмена аминокислот, углеводов, липидов, гормонов. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y - сцепленные заболевания.	2	1
	<i>Практическое занятие</i> Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.	2	2

Тема: Диагностика и профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.	2	1
	<i>Практическое занятие</i> Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний	2	2
Дифференцированный зачет		2	

	Всего:	36
--	---------------	-----------

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация программы дисциплины проводится в учебном кабинете училища.

Оборудование учебного кабинета:

- столы, стулья для студентов и преподавателя
- шкафы для хранения учебно-методической документации
- доска классная

Наглядные средства обучения:

1.Таблицы:

- Строение клетки
- Хромосомы
- Нуклеиновые кислоты
- Репликация ДНК
- Биосинтез белка
- Генетический код
- Митоз
- Мейоз
- Половые клетки
- Кариотип человека
- Закономерности наследования признаков
- Виды взаимодействия между генами
- Наследование свойств крови
- Хромосомные aberrации
- Родословные схемы

2. Наборы символов родословных схем

3. Наборы символов патологических кариотипов

4. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями

Натуральные пособия:

1.Микроскопы

2.Микропрепараты

Инструктивно-нормативная документация:

- 1.Государственная программа подготовки специалистов среднего звена специальности: 33.02.01 «Фармация» по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики».
2. Паспорт национального проекта "Здравоохранение" (утв. президиумом Совета при Президенте РФ по стратегическому развитию и национальным

проектам, протокол от 24.12.2018 N 16)
<http://www.consultant.ru/law/hotdocs/57027.html/> © КонсультантПлюс,
1997-2019

3. Стратегия развития здравоохранения Российской Федерации на долгосрочный период 2015 – 2030 гг.
4. Федеральный проект "Борьба с сердечно-сосудистыми заболеваниями"
5. Федеральный проект "Борьба с онкологическими заболеваниями"
6. Инструкция по охране труда и противопожарной безопасности
7. Учебно-программная документация:
 - Федеральный государственный образовательный стандарт среднего профессионального образования по специальности 31.02.01 Лечебное дело, утвержденный Приказом Минпросвещения России от 4 июля 2022 г. N 526
 - Рабочая программа
 - Календарно-тематический план
8. Методические материалы:
 - Сборники тестовых заданий по изучаемым темам
 - Мультимедийные презентации по наследственным заболеваниям

Технические средства обучения:

1. Компьютер, монитор, принтер, сканер
2. Мультимедийные слайды

Информационное обеспечение обучения

Основные печатные издания:

1. Бочков, Н. П. Медицинская генетика [Текст] : учеб. для мед. училищ и колледжей /под ред. Н. П. Бочкова – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019. – 224 с.
2. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб. / Е. К. Хандогина [и др.]. -М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. — 192с.

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.

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.АКириленко.- 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 ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения 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
Умения	
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Оценка правильности решения ситуационных задач. Ведение деловой игры.
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Ведение деловой игры. Проверка тезисов профилактической беседы. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме.
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Оценка правильности решения ситуационных задач. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий.

Знания	
Биохимические и цитологические основы наследственности	Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий. Индивидуальный и групповой опрос.
Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	
Типы наследования признаков	
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	

5. Требования к результатам освоения программы подготовки специалистов среднего звена по дисциплине

«Генетика человека с основами медицинской генетики»

(специальность 33.02.01 Фармация)

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 группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- цели, задачи, методы и показания к медико–генетическому консультированию.

должен уметь:

- ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;
- решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;
- пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию.

***Фармацевт должна обладать общими компетенциями (ОК),
включающими в себя способность :***

Перечень формируемых (частично) компетенций

Код компетенции	Содержание
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 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-коммуникационные 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.

Фармацевт должен обладать профессиональными компетенциями (ПК), соответствующими основным видам профессиональной деятельности

Код компетенции	Содержание
5.4.1. Реализация лекарственных средств и товаров аптечного ассортимента	
ПК 1.5	Информировать население, медицинских работников учреждений здравоохранения о товарах аптечного ассортимента
5. 4.2. Изготовление лекарственных форм и проведение обязательных видов	

внутриаптечного контроля	
ПК 2.3.	Владеть обязательными видами внутриаптечного контроля лекарственных средств