## Бюджетное профессиональное образовательное учреждение

## Воронежской области

## «ВОРОНЕЖСКИЙ БАЗОВЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

***«ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»***

Для специальности 31.02.03 «Лабораторная диагностика»

**Воронеж – 20 \_\_\_ г.**

|  |  |
| --- | --- |
| Одобрена ЦМК  \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  Протокол №  От « » августа 20 г.  Председатель:  \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | - ФГОС СПО 31.02.03-05  по специальности «Лабораторная диагностика»  Минпросвещения России  Приказ от 04 июля 2022 г. № 525  - Приказ Минпросвещения РФ от 03.07.2024 г. № 464  «О внесении изменений в ФГОС СПО»    Зам. директора по учебной работе:  Селивановская Е.Л.  \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  « » августа 20 г. |

Автор: Михальков А.С. \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Рецензенты:

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**СОДЕРЖАНИЕ**

1. Общая характеристика рабочей программы учебной дисциплины ………………………………………………..… 4
2. Структура и содержание учебной дисциплины …………… 6
3. Условия реализации учебной дисциплины …………….……12
4. Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины…………………………………………………… 16
5. **ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПРИМЕРНОЙ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики**

**1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:**

Учебная дисциплина ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики является обязательной частью общепрофессионального цикла примерной основной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии ОК:

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 | Умения | Знания |
| ОК01 ОК02  ОК04 ОК05  ОК06 ОК07  ОК09  ПК 2.1.  ПК4.1  ПК4.4 ПК6.7  ЛР 8,9 | Уметь:  - 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. | 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;  - 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. в форме практической подготовки** | 18 |
| в т. ч.: | |
| теоретическое обучение | 18 |
| практические занятия | 18 |
| *Самостоятельная работа* | - |
| **Промежуточная аттестация** | **Итоговая оценка** |

**2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Наименование разделов и тем** | **Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся** | **Объем**  **в часах** | **Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы** |
| **1** | **2** | **3** |  |
| **Раздел 1. Медицинская генетика – теоретический фундамент современной медицины** | | **2** |  |
| **Тема 1.1.**  **Генетика как наука. История развития медицинской генетики** | **Содержание учебного материала** | 2 | ОК 01, ОК 02, ОК 03,  ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.  ЛР 7, ЛР 9 |
| **Теоретическое занятие № 1.**  1.Краткая история развития медицинской генетики.  2.Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека.  3.Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека.  4.Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем. | 2 |
| **Раздел 2. Молекулярные основы наследственности** | | **8** |  |
| **Тема 2.1.**  **Молекулярные основы наследственности** | **Содержание учебного материала** | 4 | ОК 01, ОК 02, ОК 03,  ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.  ЛР 7, ЛР 9 |
| **Теоретическое занятие № 2.**  1.Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки.  2.Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип».  3. Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки. Биологическая роль митоза и мейоза. | 2 |
| **В том числе практических и лабораторных занятий** | 2 |
| **Семинарское занятие №1**  Составление таблиц клеточного цикла. Составление таблиц сравнительной характеристики митоза, мейоза. Составление конспекта лекции, подготовка докладов и сообщений. | 2 |
| **Тема 2.2.**  **Биохимические основы наследственности** | **Содержание учебного материала** | 4 |  |
| **Теоретическое занятие № 3.**  1.Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.  2.Сохранение информации от поколения к поколению.  3.Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена.  4.Состав и структура нуклеотида. Универсальность, индивидуальная специфичность структур ДНК, определяющих ее способность кодировать, хранить, воспроизводить генетическую информацию.  5.Репликация ДНК, роль ферментов, чередование экзонов и интронов в структуре генов.  6.Транскрипция, трансляция, элонгация. Синтез белка как молекулярная основа самообновления.  7.Генетический код его универсальность, специфичность. | 2 | ОК 01, ОК 02, ОК 03,  ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.  ЛР 7, ЛР 9 |
| **В том числе практических и лабораторных занятий** | 2 |  |
| **Семинарское занятие №2**  Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящих к различным заболеваниям. | 2 |  |
| **Раздел 3. Закономерности наследования признаков** | | **10** |  |
| **Тема 3.1.**  **Закономерности наследования признаков** | **Содержание учебного материала** | 6 |  |
| **Теоретическое занятие № 4.**  1. Законы наследования Я. Г. Менделя. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Сущность законов наследования признаков у человека.  2.Типы и закономерности наследования признаков у человека.  3.Генотип и фенотип. | 2 | ОК 01, ОК 02, ОК 03,  ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.  ЛР 7, ЛР 9 |
| **В том числе практических и лабораторных занятий** | 4 |  |
| **Семинарские занятия №3, №4**  Решение задач на менделирующие признаки у человека. Решение ситуационных задач. | 4 |  |
| **Тема 3.2.**  **Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза** | **Содержание учебного материала** | 4 |  |
| **Теоретическое занятие № 5.**  1.Основные виды изменчивости.  2.Причины мутационной изменчивости.  3.Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез.  4.Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. | 2 | ОК 01, ОК 02, ОК 03,  ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.  ЛР 7, ЛР 9 |
| **В том числе практических и лабораторных занятий** | 2 |  |
| **Семинарское занятие №5**  Изучение изменчивости и видов мутаций у человека.  Решение задач на родословную человека. | 2 |  |
| **Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии** | | **6** |  |
| **Тема 4.1.**  **Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии** | **Содержание учебного материала** | 6 |  |
| **Теоретическое занятие № 6.**  1.Методы изучения наследственности и изменчивости.  2.Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический методы. | 2 | ОК 01, ОК 02, ОК 03,  ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.  ЛР 7, ЛР 9 |
| **В том числе практических и лабораторных занятий** | 4 |  |
| **Семинарские занятия № 6, 7**  Генеалогический метод. Составление и анализ родословных схем.  Решение задач. | 4 |  |
| **Раздел 5. Наследственность и патология** | | **8** |  |
| **Тема 5.1.**  **Хромосомные болезни**  **Тема 5.2.**  **Генные болезни** | **Содержание учебного материала** | 6 |  |
| **Теоретическое занятие № 7**  1.Классификация наследственных болезней.  2. Причины возникновения наследственных заболеваний.  3. Аномалии аутосом (Синдром Дауна, Эдвардса, Патау).  4. Хромосомные болезни, связанные с аномалиями половых хромосом. | 2 | ОК 01, ОК 02, ОК 03,  ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.  ЛР 7, ЛР 9 |
| **Теоретическое занятие № 8**   1. Причины генных заболеваний. 2. Аутосомно – доминантные генные болезни. 3. Аутосомно – рецессивные генные болезни. | 2 | ОК 01, ОК 02, ОК 03,  ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.  ЛР 7, ЛР 9 |
| **В том числе практических и лабораторных занятий** | 2 |  |
| **Семинарское занятие № 8**  Изучение хромосомных и генных заболеваний.  Причины возникновения хромосомных и генных заболеваний.  Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью.  Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Клинические проявления мультифакториальных заболеваний. | 2 |  |
| **Тема 5.3.**  **Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико – генетическое консультирование.** | **Содержание учебного материала** | 2 |  |
| **Теоретическое занятие № 9.**  1. Виды профилактики наследственных заболеваний.  2.Показания к медико-генетическому консультированию (МГК). 3.Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.  4. Пренатальная диагностика. | 2 | ОК 01, ОК 02, ОК 03,  ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.  ЛР 7, ЛР 9 |
|  | **Семинарское занятие № 9.**   1. Изучение современных методов медико – генетического консультирования. 2. Решение ситуационных задач по планированию семьи. | **2** |  |
| **Всего:** | | **36/16** |  |

1. **УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

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

Кабинет «Генетика с основами медицинской генетики»,оснащенный оборудованием:

Рабочее место преподавателя.

Посадочные места по количеству обучающихся.

Доска классная.

Родословные схемы;

техническими средствами обучения:

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**

Для реализации программы библиотечный фонд образовательной организации должен иметь печатные и/или электронные образовательные и информационные ресурсы для использования в образовательном процессе. При формировании библиотечного фонда образовательной организацией выбирается не менее одного издания из перечисленных ниже печатных изданий и (или) электронных изданий в качестве основного, при этом список может быть дополнен новыми изданиями.

**3.2.1. Основные печатные издания**

1. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2.

**2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учеб. для мед. училищ и колледжей /под ред. Н. П. Бочкова – Москва:** [**ГЭОТАР-Медиа**](http://www.labirint.ru/pubhouse/1815/)**, 2021 – 224 с.** ISBN 978-5-9704-3652-3

3. Васильева Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач : учебное пособие для спо / Е. Е. Васильева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2021. — 92 с. — ISBN 978-5-8114-7447-9.

4. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/Е.К.Хандогина, И.Д.Терехова, С.С.Жилина, М.Е.Майорова, В.В.Шахтарин.- 3-е изд., стер. -М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019.- 192 с.: ил. ISBN 978-5-9704-5148-9.

5. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник/ О.Б.Гигани, В.П.Щипков, М.М.Азова .- Издательство КноРус, 2021.-208 с.- (Среднее профессиональное образование) – ISBN 978-5-406-06111-4

6. Кургуз Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное посо-бие для спо / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2022. — 176 с. — ISBN 978-5-8114-9148-3

7. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник/ Э.Д.Рубан – Ростов-на-Дону, Феникс, 2021. – 319 с. – (Среднее медицинское образование) – ISBN 978-5-222-30680-2.

**3.2.2. Основные электронные издания**

1. Васильева Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач : учебное пособие для спо / Е. Е. Васильева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2021. — 92 с. — ISBN 978-5-8114-7447-9. — Текст : элек-тронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/160127> (дата обращения: 14.01.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

2. Кургуз Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное посо-бие для спо / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2022. — 176 с. — ISBN 978-5-8114-9148-3. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/187684> (дата обращения: 14.01.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

3. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6583-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html

4. Осипова, Л. А. Генетика в 2 ч. Часть 1 : учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2022. — 243 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07721-6. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: https://urait.ru/bcode/490838

5. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 2 : учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2022. — 251 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07722-3. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/491746>

6. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. - 3-е изд. , стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-6181-5. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.html>

**4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ   
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Результаты обучения** | **Критерии 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;  - цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию | - полное раскрытие понятий и точность употребления научных терминов, применяемых в генетике;  - демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний | Тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач  дифференцированный зачет |
| умения  - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;  - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;  - проводить предварительную диагностику наследственных болезней. | - демонстрация способности прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стандартных символов;  - проведение опроса и консультирования пациентов в соответствии с принятыми правилами | Экспертная оценка выполнения практических заданий |