

ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
«КРАСНОДАРСКИЙ КРАЕВОЙ БАЗОВЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ КРАСНОДАРСКОГО КРАЯ



Ф.А. Нехай  
2023 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА  
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**ОП.05 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ  
МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

**СПЕЦИАЛЬНОСТЬ  
31.02.02 АКУШЕРСКОЕ ДЕЛО**

**ОЧНАЯ ФОРМА ОБУЧЕНИЯ**

Рассмотрена на заседании ЦК  
общеобразовательных дисциплин  
Протокол № 7/2  
« 15 » 06 2023 г.  
Председатель А.Ю. Струков

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе ФГОС среднего профессионального образования (приказ Минпросвещения России от 21 июля 2022 № 587, зарегистрирован в Министерстве юстиции Российской Федерации 16 августа 2022 года), учебного плана ККБМК и с учётом примерной рабочей программы (Приказ ФГБОУ ДПО ИРПО № \_\_\_\_\_ от \_\_\_\_\_) и рабочей программы воспитания ККБМК 2023 года по специальности 31.02.02 Акушерское дело, очная форма обучения.

Заместитель директора  
по учебной работе  
И.В. Ротаренко  
« 15 » 06 2023 г.

**Организация-разработчик:** ГБПОУ «Краснодарский краевой базовый медицинский колледж» министерства здравоохранения Краснодарского края.

**Составитель:**

А.Ю. Струков – преподаватель биологии, высшая квалификационная категория.

**Рецензенты:**

1. Г.Г. Вяткина – преподаватель ФГБОУ ВО «Кубанский государственный университет», кандидат биологических наук, доцент.
2. И.В. Ротаренко – заместитель директора по учебной работе ГБПОУ «Краснодарский краевой базовый медицинский колледж», преподаватель высшей квалификационной категории.

**РЕЦЕНЗИЯ**  
на рабочую программу учебной дисциплины  
"Генетика человека с основами медицинской генетики",  
специальность 31.02.02 Акушерское дело

Рецензируемая рабочая программа разработана на основе ФГОС среднего профессионального образования (приказ Минпросвещения России от 21 июля 2022 № 587, зарегистрирован в Министерстве юстиции Российской Федерации 16 августа 2022 года), учебного плана ККБМК и с учётом примерной рабочей программы и рабочей программы воспитания ККБМК 2023 года по специальности 31.02.02 Акушерское дело, очная форма обучения.

Программа рассчитана на 36 часов аудиторного времени (18 часов – теоретических, 18 часов – практических занятий).

В пояснительной записке четко отражены назначения дисциплины, её роль в программе подготовки специалистов среднего звена, требования к знаниям и умениям студентов, форма промежуточной аттестации.

Программа состоит из 5 разделов: "Медицинская генетика – теоретический фундамент современной медицины", "Цитологические и биохимические основы наследственности", "Закономерности наследования признаков", "Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии", "Изменчивость и мутации у человека. Факторы мутагенеза", "Наследственность и патология".

Рабочая программа предполагает проведение лекций и практических занятий. Предлагаемые в программе практические занятия закрепляют теоретические знания, позволяют наиболее детально и углубленно оценить единство структуры и функции.

Программный материал распределён с учетом сложности тем, логической последовательности и профильности обучения.

Положительными аспектами рабочей программы являются:

- указание профессионально значимых знаний и умений, общих и профессиональных компетенций, личностных результатов;
- подробная расшифровка тематического плана по различным формам занятий (лекции, практические занятия);
- четкое планирование учебного материала с указанием содержания учебного материала.

Содержание программы отвечает современному уровню биологической науки, требованиям, предъявляемым к профессиональной подготовке специалистов специальности "Акушерское дело" и заслуживает положительной оценки.

Преподаватель ФГБОУ ВО

«Кубанский государственный университет»  
кандидат биологических наук, доцент

Начальник управления кадрами

Г. Г. Вяткина



## РЕЦЕНЗИЯ

на рабочую программу учебной дисциплины  
"Генетика человека с основами медицинской генетики",  
специальность 31.02.02 Акушерское дело

Рабочая программа разработана на основе ФГОС среднего профессионального образования (приказ Минпросвещения России от 21 июля 2022 № 587, зарегистрирован в Министерстве юстиции Российской Федерации 16 августа 2022 года), учебного плана ККБМК и с учётом примерной рабочей программы и рабочей программы воспитания ККБМК 2023 года по специальности 31.02.02 Акушерское дело, очная форма обучения.

Основной целью дисциплины является овладение студентами системой знаний по медицинской генетике, необходимых для дальнейшего изучения специальных клинических дисциплин, формирование методологической основы практических знаний и умений.

Программный материал включает в себя пять разделов, рассчитан на один семестр и 36 часов аудиторного времени, распределён с учетом сложности тем, логической последовательности и профильности обучения.

В пояснительной записке четко отражены назначения дисциплины, её роль в подготовке специалиста, требования к знаниям и умениям студентов, форма промежуточной аттестации.

Рабочая программа предполагает проведение лекций и практических занятий. Предлагаемые в программе практические занятия закрепляют теоретические знания, позволяют наиболее детально и углубленно оценить единство структуры и функции.

Положительными сторонами рабочей программы являются:

- указание профессионально значимых знаний и умений, общих и профессиональных компетенций, личностных результатов;
- подробная расшифровка тематического плана по различным формам занятий (лекции, практические занятия);
- четкое планирование учебного материала с указанием содержания учебного материала.

Программа составлена методически грамотно, в соответствии с требованиями к оформлению, содержанию и структуре. Содержание программы отвечает современному уровню биологической науки, отражает требования, предъявляемые к профессиональной подготовке специалистов по специальности "Акушерское дело" и заслуживает положительной оценки.

Заместитель директора по учебной работе,  
преподаватель высшей  
квалификационной категории



И.В. Ротаренко

	Стр.
<b>ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА</b>	<b>4</b>
<b>1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПРИМЕРНОЙ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>7</b>
<b>2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>9</b>
<b>3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>15</b>
<b>4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>17</b>

## ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе ФГОС среднего профессионального образования (приказ Минпросвещения России от 21 июля 2022 № 587, зарегистрирован в Министерстве юстиции Российской Федерации 16 августа 2022 года), учебного плана ККБМК и с учётом примерной рабочей программы и рабочей программы воспитания ККБМК 2023 года по специальности 31.02.02 Акушерское дело, очная форма обучения.

В результате освоения программы учебной дисциплины "Генетика человека с основами медицинской генетики" студент должен:

**уметь:**

- распознавать задачу и/или проблему в профессиональном и/или социальном контексте;
- анализировать задачу и/или проблему и выделять её составные части; определять этапы решения задачи;
- выявлять и эффективно искать информацию, необходимую для решения задачи и/или проблемы;
- определять необходимые источники информации;
- планировать процесс поиска;
- структурировать получаемую информацию;
- выделять наиболее значимое в перечне информации;
- оформлять результаты поиска;
- определять актуальность нормативно-правовой документации в профессиональной деятельности;
- применять современную научную профессиональную терминологию; определять и выстраивать траектории профессионального развития и самообразования;
- взаимодействовать с коллегами, руководством, клиентами, пациентами в ходе профессиональной деятельности;
- грамотно излагать свои мысли и оформлять документы по профессиональной тематике на государственном языке;
- описывать значимость своей специальности;
- соблюдать нормы экологической безопасности;
- определять направления ресурсосбережения в рамках профессиональной деятельности по специальности;
- понимать общий смысл четко произнесенных высказываний на известные темы (профессиональные и бытовые);
- понимать тексты на базовые профессиональные темы;
- участвовать в диалогах на знакомые общие и профессиональные темы;
- кратко обосновывать и объяснить свои действия (текущие и планируемые);
- писать простые связные сообщения на знакомые или интересующие профессиональные темы;
- применять и назначать лекарственные препараты, медицинские изделия и лечебное питание при выполнении отдельных функций лечащего врача;
- осуществлять уход за промежностью и наружными половыми органами;

– применять лекарственные препараты, лечебное питание и медицинские изделия в процессе медицинской реабилитации пациентов в соответствии с порядком организации медицинской реабилитации, порядками оказания медицинской помощи, на основе клинических рекомендаций, с учетом стандартов оказания медицинской помощи, при выполнении отдельных функций лечащего врача;

– проводить визуальный осмотр наружных половых органов;

– заполнять медицинскую документацию, в том числе в форме электронного документа;

– использовать в работе медицинские информационные системы и информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет»;

– применять лекарственные препараты и медицинские изделия при оказании медицинской помощи в экстренной форме.

**знать:**

– основные источники информации и ресурсы для решения задач и проблем в профессиональном и/или социальном контексте;

– номенклатуру информационных источников, применяемых в профессиональной деятельности;

– приемы структурирования информации;

– формат оформления результатов поиска информации;

– содержание актуальной нормативно-правовой документации;

– современную научную и профессиональную терминологию;

– возможные траектории профессионального развития и самообразования;

– психологические особенности личности;

– правила оформления документов и построения устных сообщений;

– значимость профессиональной деятельности по специальности;

– правила экологической безопасности при ведении профессиональной деятельности;

– правила построения простых и сложных предложений на профессиональные темы;

– основные общеупотребительные глаголы (бытовая и профессиональная лексика);

– лексический минимум, относящийся к описанию предметов, средств и процессов профессиональной деятельности;

– механизм действия лекарственных препаратов, медицинских изделий, медицинских показаний и медицинских противопоказаний к назначению; возможные осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные;

– асептики и антисептики в акушерстве;

– методы обезболивания родов, психопрофилактической подготовки пациентов к родам и техники дыхания во время родов;

– механизм действия лекарственных препаратов, медицинских изделий, медицинских показаний и медицинских противопоказаний к назначению; возможные осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные;



- основы здорового образа жизни, методы его формирования;
- рекомендации по вопросам личной гигиены, здорового образа жизни, мерам профилактики предотвратимых заболеваний;
- информационные технологии, организационные формы и методы формирования здорового образа жизни населения, в том числе программы снижения веса, потребления алкоголя и табака, предупреждения и борьбы с немедицинским потреблением наркотических средств и психотропных веществ;
- методы профилактики прерывания беременности, современные методы контрацепции;
- правила и порядок оформления медицинской документации в медицинских организациях, в том числе в форме электронного документа;
- правила работы в медицинских информационных системах в сфере здравоохранения и информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»;
- порядок применения лекарственных препаратов и медицинских изделий при оказании медицинской помощи в экстренной форме.

**обладать следующими общими и профессиональными компетенциями:** ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07, ОК 08; ПК 1.3, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 2.5, ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.4

**достичь следующих личностных результатов:** ЛР 1 – ЛР 12

Рабочая программа рассчитана на 36 часов аудиторного времени, в том числе 18 часов теоретических занятий (лекций) и 18 часов практических занятий (включая дифференцированный зачёт).

Занятия проводятся в виде лекций и практических занятий. Предлагаемые в программе практические занятия закрепляют теоретические знания, позволяют наиболее детально и углубленно оценить единство структуры и функции.

Данная программа состоит из 6 разделов:

- "Медицинская генетика – теоретический фундамент современной медицины";
- "Цитологические и биохимические основы наследственности";
- "Закономерности наследования признаков";
- "Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии";
- "Изменчивость и мутации у человека. Факторы мутагенеза";
- "Наследственность и патология".

Форма промежуточной аттестации – дифференцированный зачет (проводится на последнем практическом занятии).



# 1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики»

## 1.1. Место дисциплины в структуре образовательной программы:

Учебная дисциплина ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики является обязательной частью общепрофессионального цикла основной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.02 Акушерское дело.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии ОК: ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07, ОК 08

## 1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК	Умения	Знания
ОК 01	Распознавать задачу и/или проблему в профессиональном и/или социальном контексте; выявлять и эффективно искать информацию, необходимую для решения задачи и/или проблемы.	Основные источники информации и ресурсов для решения задач и проблем в профессиональном и/или социальном контексте.
ОК 02	Определять задачи для поиска информации; определять необходимые источники информации.	Номенклатура информационных источников, применяемых в профессиональной деятельности; формат оформления результатов поиска информации.
ОК 03	Применять современную научную и профессиональную терминологию.	Современная научная и профессиональная терминология.
ОК 04	Организовывать работу коллектива и команды; взаимодействовать с коллегами, руководством, клиентами в ходе профессиональной деятельности.	Психологические основы деятельности коллектива, психологические особенности личности.
ОК 05	Проявлять толерантность в рабочем коллективе.	Правила оформления документов и построение устных сообщений.
ОК 07	Соблюдать нормы экологической безопасности.	Правила экологической безопасности при ведении профессиональной деятельности.
ОК 08	Использовать физкультурно-оздоровительную деятельность для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.	Основы здорового образа жизни.
ПК 1.3	Оказывать простые медицинские услуги инвазивных вмешательств.	Технологии выполнения простых медицинских услуг инвазивных вмешательств.
ПК 2.1	Осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни, анамнеза болезни у пациентов (их законных представителей);	Медицинские показания для направления пациентов на консультации к врачам-специалистам с целью уточнения диагноза;

	проводить медицинские осмотры пациентов; интерпретировать и анализировать результаты осмотров пациента; оценивать состояние пациента и (или) тяжесть заболевания; подготавливать пациентов к лабораторным и инструментальным исследованиям.	медицинские и социальные показания к прерыванию беременности.
ПК 2.4	Проводить уход за новорожденными; проводить мониторинг за витальными функциями новорожденных.	Методы ухода за новорожденными; аномалии развития и заболевания плода, плодных оболочек и плаценты.
ПК 2.5	Определять медицинские показания для проведения мероприятий по медицинской реабилитации пациентов, имеющих нарушения функций и структур организма и последовавшие за ними ограничения жизнедеятельности, в период беременности, родов, послеродовой период и с распространенными гинекологическими заболеваниями.	Порядок организации медицинской реабилитации; методы определения реабилитационного потенциала пациента и правила формулировки реабилитационного диагноза.
ПК 3.1	Проводить санитарно-просветительную работу по формированию здорового образа жизни у женской части населения, по профилактике гинекологических заболеваний и заболеваний молочных желез.	Основы здорового образа жизни, методы его формирования; рекомендации по вопросам личной гигиены, здорового образа жизни, мерам профилактики предотвратимых заболеваний.
ПК 3.2	Организовывать и проводить медицинские профилактические осмотры пациентов с заболеваниями и (или) состояниями органов женской репродуктивной системы, в том числе мероприятия по профилактике и раннему выявлению гинекологических заболеваний и заболеваний молочных желез.	Нормативные правовые акты, регламентирующие порядок проведения медицинских осмотров, диспансеризации и диспансерного наблюдения женской части населения; принципы диспансерного наблюдения женской части населения, в том числе в период беременности, в послеродовой период, после прерывания беременности.
ПК 3.4	Заполнять медицинскую документацию, в том числе в форме электронного документа; составлять план работы и отчет о своей работе; использовать в работе медицинские информационные системы и информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет».	Правила и порядок оформления медицинской документации в медицинских организациях, в том числе в форме электронного документа; должностные обязанности находящегося в распоряжении медицинского персонала; требования к обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности.

## **2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

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

<b>Вид учебной работы</b>	<b>Объем в часах</b>
<b>Объем образовательной программы учебной дисциплины</b>	<b>36</b>
<b>в т. ч. в форме практической подготовки</b>	
<b>в т. ч.:</b>	
теоретическое обучение	<b>18</b>
практические занятия	<b>16</b>
Самостоятельная работа	<b>-</b>
<b>Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета</b>	<b>2</b>

## 2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем, акад. ч / в том числе в форме практической подготовки, акад. ч	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4
Раздел 1. Медицинская генетика – теоретический фундамент современной медицины		2 / -	
Тема 1.1. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки	Содержание учебного материала	2	ОК 02, ОК 03, ОК 08  ЛР 1, ЛР 3, ЛР 5, ЛР 9
	Генетика человека – раздел генетики, изучающий наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины. Связь дисциплины «Основы медицинской генетики» с другими дисциплинами.	2	
	История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых.		
	Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.		
	Самостоятельная работа обучающихся	-	
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности		4 / 2	
Тема 2.1. Цитологические и биохимические основы наследственности	Содержание учебного материала	4	ОК 02, ОК 03, ОК 07  ЛР 6, ЛР 9
	Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека.	2	
	Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.		
	Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.		
	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.		

	В том числе практических занятий	2	
	Практическое занятие № 1 «Изучение морфологии половых клеток. Гаметогенез. Размножение организмов».	2	
	Самостоятельная работа обучающихся	-	
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		8 / 4	
Тема 3.1. Закономерности наследования признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов	Содержание учебного материала	3	ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07  ПК 3.1  ЛР 6, ЛР 9
	Сущность законов наследования признаков у человека.	1	
	Типы наследования менделирующих признаков у человека.		
	Генотип и фенотип.		
	Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.		
	Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.		
	В том числе практических занятий	2	
	Практическое занятие № 2 «Решение задач на закономерности наследования признаков». <i>Виды работ:</i> 1. Решение задач на закономерности наследования признаков при моно- и дигибридном скрещивании. 2. Решение задач на закономерности наследования признаков при взаимодействии между генами.	2	
Тема 3.2. Хромосомная теория наследственности	Содержание учебного материала	1	ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07  ПК 3.1  ЛР 9, ЛР 11
	Хромосомная теория Т. Моргана.	1	
	Сцепленные гены, кроссинговер.		
	Карты хромосом человека.		
Тема 3.3. Наследственные свойства крови. Наследственные заболевания крови	Содержание учебного материала	4	ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07  ПК 2.1, ПК 2.4, ПК 3.1
	Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.	2	
	Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.		
	Наследственные заболевания крови: гемоглобинозы, гемофилия.		
	В том числе практических занятий	2	

	<b>Практическое занятие № 3</b> «Решение задач на наследование свойств крови и наследственные заболевания крови».	2	ЛР 7, ЛР 9
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	-	
<b>Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</b>		<b>6 / 4</b>	
<b>Тема 4.1.</b> <b>Генеалогический метод.</b> <b>Близнецовый метод.</b> <b>Биохимический метод.</b> <b>Цитогенетический метод.</b> <b>Дерматоглифический метод.</b> <b>Популяционно-статистический метод.</b> <b>Иммуногенетический метод.</b> <b>Методы пренатальной диагностики</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>6</b>	ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07  ПК 2.1, ПК 1.3 ПК 2.5, ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.4  ЛР 4, ЛР 9, ЛР 11
	Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.	2	
	Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании.		
	Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.		
	Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.		
	Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс - диагностики определения X и Y хроматина.		
	Метод дерматоглифики.		
	Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).		
	Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга.		
	Иммуногенетический метод.		
	Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).		
	<b>В том числе практических занятий</b>	<b>4</b>	
	<b>Практическое занятие № 4</b> «Составление и анализ родословных схем».	2	
<b>Практическое занятие № 5</b> «Решение задач по расчету частоты генов и генотипов в популяциях».	2		
<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	-		
<b>Раздел 5. Изменчивость и мутации у человека. Факторы мутагенеза</b>		<b>4 / 2</b>	
<b>Тема 5.1.</b> <b>Виды изменчивости и виды мутаций у человека.</b> <b>Факторы мутагенеза</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>4</b>	ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07  ПК 2.1, ПК 3.1
	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Эндо - и экзомутагены.	2	
	Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости.		

	Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).		ЛР 9	
	Мутагенез, его виды.			
	Фенокопии и генокопии.			
	В том числе практических занятий			2
	Практическое занятие № 6 «Решение задач на различные виды изменчивости и мутаций у человека».			2
	Самостоятельная работа обучающихся			-
Раздел 6. Наследственность и патология		12 / 6		
Тема 6.1. Хромосомные болезни	Содержание учебного материала	1	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07  ПК 2.1, ПК 2.4, ПК 3.1, ПК 3.2  ЛР 7, ЛР 9	
	Наследственные болезни и их классификация.	1		
	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 X, синдром дисомии по Y- хромосоме.			
	Структурные аномалии хромосом.			
Тема 6.2. Генные болезни	Содержание учебного материала	2,5	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07  ПК 2.4, ПК 3.1, ПК 3.2  ЛР 7, ЛР 9	
	Причины генных заболеваний.	0,5		
	Аутосомно-доминантные заболевания.			
	Аутосомно-рецессивные заболевания.			
	X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.			
	У - сцепленные заболевания.			
	В том числе практических занятий	2		
	Практическое занятие № 7 «Изучение аномальных фенотипов при хромосомных и генных заболеваний».	2		
Тема 6.3. Наследственное предрасположение к болезням	Содержание учебного материала	0,5	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07  ПК 3.1, ПК 3.2  ЛР 7, ЛР 9	
	Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.	0,5		
	Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.			
	Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.			
	Виды мультифакториальных признаков.			
	Изолированные врожденные пороки развития.			
	Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др.			



	Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний.		
	Методы изучения мультифакториальных заболеваний.		
Тема 6.4. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала	8	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07  ПК 2.4, ПК 3.1, ПК 3.2  ЛР 2, ЛР 4, ЛР 8, ЛР 9, ЛР 10, ЛР 12
	Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний.	4	
	Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.		
	Принципы лечения наследственных болезней.		
	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. Неонатальный скрининг.		
	Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы).		
	В том числе практических занятий	4	
	Практическое занятие № 8 «Учебная экскурсия в медико-генетическую лабораторию». Виды работ: 1. Знакомство с лабораторными методами диагностики наследственных заболеваний. 2. Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний.	2	
Практическое занятие № 9 «Дифференцированный зачёт».	2		
Самостоятельная работа обучающихся	-		
Всего:		36	

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

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

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

Кабинет Медико-биологических дисциплин, оснащенный:

I. Специализированной мебелью и системами хранения.

*Основное оборудование:*

- функциональная мебель для обеспечения посадочных мест по количеству обучающихся;

- функциональная мебель для оборудования рабочего места преподавателя;

- классная доска;

- книжный шкаф;

- шкаф для реактивов, инструментов, приборов.

II. Технические средства.

*Основное оборудование:*

- компьютер (ноутбук) с лицензионным программным обеспечением;

- устройства для прослушивания и визуализации учебного материала;

- аппарат для дезинфекции воздуха.

III. Демонстрационные учебно-наглядные пособия.

*Основное оборудование:*

- готовые микробиологические препараты для микроскопического исследования;

- готовые гистологические препараты для микроскопического исследования

- наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями.

#### **3.2. Информационное обеспечение реализации программы**

##### **3.2.1. Основные печатные издания**

1. Бочков, Н. П. Медицинская генетика: учебник/ под ред. Н.П. Бочкова. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 224 с., ил.

##### **3.2.2. Основные электронные издания**

1. Бочков, Н. П. Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 224 с.

2. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учеб. для студентов сред. образоват. учреждений и фак. сред. проф. образования мед. вузов, обучающихся по специальностям 060101. 52 "Лечеб. дело", 060102. 51 и 060102. 52 "Акушер. дело", 060501. 51 "Сестр. дело" по дисциплине "Мед. генетика" / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; под ред. О. О. Янушевича и С. Д. Арутюнова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 208 с.

3. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс]: учебник / Хандогина Е. К. , Терехова И. Д. , Жилина С. С. ,

Майорова М. Е. , Шахтарин В. В. , Хандогина А. В. - 3-е изд. , стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с.

### **3.2.3. Дополнительные источники**

1. Бочков, Н.П. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 4-е изд., доп. – 582 с.

2. Акуленко, Л. В. Биология с основами медицинской генетики [Электронный ресурс]: учеб. для студентов образоват. учреждений сред. проф. образования, обучающихся по специальности 060110. 51 "Лаб. диагностика" по дисциплине "Биология с основами мед. генетики" / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров; под ред. О. О. Янушевича, С. Д. Арутюнова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 368 с.

3. <https://www.genetiku.ru> (Сайт "Генетика" создан в образовательных целях и будет полезен для школьников старших классов, студентов-медиков, биологов, генетиков, антропологов).

4. <http://www.mygenome.su> (Научно-популярный портал о генетике).

5. <https://www.medgen-journal.ru/jour> (Ежемесячный рецензируемый научно-прак-тический журнал "Медицинская генетика" - официальный печатный орган Российского общества медицинских генетиков).

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

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
<b>Перечень осваиваемых в рамках дисциплины знаний</b>		
<p>Основные источники информации и ресурсов для решения задач и проблем в профессиональном и/или социальном контексте;</p> <p>номенклатура информационных источников, применяемых в профессиональной деятельности;</p> <p>формат оформления результатов поиска информации;</p> <p>современная научная и профессиональная терминология;</p> <p>психологические основы деятельности коллектива, психологические особенности личности;</p> <p>правила оформления документов и построение устных сообщений;</p> <p>правила экологической безопасности при ведении профессиональной деятельности;</p> <p>основы здорового образа жизни;</p> <p>технологии выполнения простых медицинских услуг инвазивных вмешательств;</p> <p>медицинские показания для направления пациентов на консультации к врачам-специалистам с целью уточнения диагноза;</p> <p>медицинские и социальные показания к прерыванию беременности;</p> <p>методы ухода за новорожденными;</p> <p>аномалии развития и заболевания плода, плодных оболочек и плаценты;</p> <p>порядок организации медицинской реабилитации;</p> <p>методы определения реабилитационного потенциала пациента и правила формулировки реабилитационного диагноза;</p> <p>основы здорового образа жизни, методы его формирования;</p> <p>рекомендации по вопросам личной гигиены, здорового образа жизни, мерам профилактики предотвратимых заболеваний;</p> <p>нормативные правовые акты, регламентирующие порядок проведения</p>	<p><b>«Отлично»</b> заслуживает студент, обнаруживший всестороннее, систематическое и глубокое знание учебного материала, умение свободно выполнять задания, предусмотренные программой, проявивший творческие способности в понимании и использовании содержания курса.</p> <p><b>«хорошо»</b> заслуживает студент, обнаруживший полное знание учебного материала, показавший систематический характер знаний по предмету и способный к самостоятельному выполнению предложенных программой заданий и их обновлению в ходе профессиональной деятельности.</p> <p><b>«удовлетворительно»</b> заслуживает студент, обнаруживший знание основного учебного материала в объёме, необходимом для дальнейшей учёбы и работы, справляющийся с выполнением заданий, предусмотренных программой, допустивший погрешности при ответе, но обладающий необходимыми</p>	<p>Устный опрос, индивидуальный и фронтальный;</p> <p>оценка результатов письменного опроса;</p> <p>тестовый контроль</p>

<p>медицинских осмотров, диспансеризации и диспансерного наблюдения женской части населения;</p> <p>принципы диспансерного наблюдения женской части населения, в том числе в период беременности, в послеродовой период, после прерывания беременности;</p> <p>правила и порядок оформления медицинской документации в медицинских организациях, в том числе в форме электронного документа;</p> <p>должностные обязанности находящегося в распоряжении медицинского персонала;</p> <p>требования к обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности.</p>	<p>знаниями для их устранения.</p> <p><b>«неудовлетворительно»</b></p> <p>выставляется студенту, обнаружившему пробелы в знаниях основного учебного материала, допустившему принципиальные ошибки в выполнении заданий, который не может продолжить обучение или приступить к профессиональной деятельности по окончании учебы.</p>	
<p><b>Перечень осваиваемых в рамках дисциплины умений:</b></p> <p>распознавать задачу и/или проблему в профессиональном и/или социальном контексте;</p> <p>выявлять и эффективно искать информацию, необходимую для решения задачи и/или проблемы;</p> <p>определять задачи для поиска информации;</p> <p>определять необходимые источники информации;</p> <p>применять современную научную и профессиональную терминологию;</p> <p>организовывать работу коллектива и команды;</p> <p>взаимодействовать с коллегами, руководством, клиентами в ходе профессиональной деятельности;</p> <p>проявлять толерантность в рабочем коллективе;</p> <p>соблюдать нормы экологической безопасности;</p> <p>использовать физкультурно-оздоровительную деятельность для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей;</p> <p>оказывать простые медицинские услуги инвазивных вмешательств;</p> <p>осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни, анамнеза болезни у пациентов (их законных представителей);</p> <p>проводить медицинские осмотры пациентов;</p> <p>интерпретировать и анализировать результаты осмотров пациента;</p>		<p>оценка результатов решения задач у доски или самостоятельно в тетради;</p> <p>оценка результатов выполнения практической работы;</p> <p>оценка результатов письменного ответа по билетам и решения ситуационных задач</p>

<p>оценивать состояние пациента и (или) тяжесть заболевания;</p> <p>подготавливать пациентов к лабораторным и инструментальным исследованиям;</p> <p>проводить уход за новорожденными;</p> <p>проводить мониторинг за витальными функциями новорожденных;</p> <p>определять медицинские показания для проведения мероприятий по медицинской реабилитации пациентов, имеющих нарушения функций и структур организма и последовавшие за ними ограничения жизнедеятельности, в период беременности, родов, послеродовой период и с распространенными гинекологическими заболеваниями;</p> <p>проводить санитарно-просветительную работу по формированию здорового образа жизни у женской части населения, по профилактике гинекологических заболеваний и заболеваний молочных желез;</p> <p>организовывать и проводить медицинские профилактические осмотры пациентов с заболеваниями и (или) состояниями органов женской репродуктивной системы, в том числе мероприятия по профилактике и раннему выявлению гинекологических заболеваний и заболеваний молочных желез;</p> <p>заполнять медицинскую документацию, в том числе в форме электронного документа;</p> <p>составлять план работы и отчет о своей работе;</p> <p>использовать в работе медицинские информационные системы и информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет».</p>		
----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--	--

**ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН**

учебной дисциплины

"Генетика человека с основами медицинской генетики"

специальности 31.02.02 Акушерское дело

Очная форма обучения

**Лекции**

<b>№</b>	<b>Название темы</b>	<b>Количество часов</b>
1.	История генетики человека. Основные понятия генетики человека.	2
2.	Цитологические и биохимические основы наследственности.	2
3.	Закономерности наследования признаков. Взаимодействие генов. Хромосомная теория наследственности.	2
4.	Наследственные свойства крови.	2
5.	Методы изучения наследственности человека.	2
6.	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	2
7.	Хромосомные и генные болезни человека. Наследственное предрасположение к болезням.	2
8.	Медико-генетическое консультирование.	2
9.	Массовые скринирующие методы генетики. Пренатальная диагностика.	2
<b>Всего:</b>		<b>18</b>

**Практические занятия**

<b>№</b>	<b>Название темы</b>	<b>Количество часов</b>
1.	Изучение морфологии половых клеток. Гаметогенез. Размножение организмов.	2
2.	Решение задач на закономерности наследования признаков.	2
3.	Решение задач на наследование свойств крови и наследственные заболевания крови.	2
4.	Составление и анализ родословных схем.	2
5.	Решение задач по расчету частоты генов и генотипов в популяциях.	2
6.	Решение задач на различные виды изменчивости и мутаций у человека.	2
7.	Изучение аномальных фенотипов при хромосомных и генных заболеваний.	2
8.	Учебная экскурсия в медико-генетическую лабораторию.	2
9.	Дифференцированный зачет.	2
<b>Всего:</b>		<b>18</b>