

Приложение 2.24
к ОПОП-П по специальности
31.02.01 Лечебное дело

Рабочая программа дисциплины

**«ОП.03 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ
МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»**

СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ

СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ.....	
1.Общая характеристика.....	
1.1.Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы.....	
1.2.Планируемые результаты освоения дисциплины.....	
2.Структура и содержание ОП.03 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ.....	
2.1.Трудоемкость освоения дисциплины.....	
2.2.Содержание дисциплины.....	
3.Условия реализации ОП.03 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ.....	
3.1.Материально-техническое обеспечение.....	
3.2.Учебно-методическое обеспечение.....	
4.Контроль и оценка результатов освоения ОП.03 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ.....	

1.ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

«Генетика человека с основами медицинской генетики»

1.1.Цель и место дисциплины в структуре основной образовательной программы

Цель дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»: формирование представлений о роли генетических составляющих в этиологии и патогенезе различных заболеваний человека.

Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» включена в обязательную часть общепрофессионального цикла образовательной программы.

1.2. Планируемые результаты освоения дисциплины

Результаты освоения дисциплины соотносятся с планируемыми результатами освоения образовательной программы, представленными в матрице компетенций выпускника (п.4.3 ОПОП-П)

В результате освоения дисциплины обучающийся должен:

Код ОК, ПК	Уметь	Знать
ОК 01	анализировать задачу и/или проблему и выделять её составные части	основные источники информации и ресурсы для решения задач и проблем в профессиональном и/или социальном контексте
ОК 02	оформлять результаты поиска, применять средства информационных технологий для решения профессиональных задач	формат оформления результатов поиска информации, современные средства и устройства информатизации
ОК 04	взаимодействовать с коллегами, руководством, клиентами в ходе профессиональной деятельности	психологические основы деятельности коллектива, психологические особенности личности
ОК 05	грамотно излагать свои мысли и оформлять документы по профессиональной тематике на государственном языке, проявлять толерантность в рабочем коллективе	особенности социального и культурного контекста
ОК 06	описывать значимость своей специальности	значимость профессиональной деятельности по специальности
ОК 07	определять направления ресурсосбережения в рамках профессиональной деятельности по специальности, осуществлять работу с соблюдением принципов бережливого производства	правила экологической безопасности при ведении профессиональной деятельности
ОК 09	участвовать в диалогах на знакомые общие и профессиональные темы	правила построения простых и сложных предложений на профессиональные темы
ПК 2.1	проводить осмотр беременных женщин и направлять на пренатальный скрининг в случае физиологически протекающей беременности для формирования	клинические признаки и методы диагностики заболеваний и (или) состояний у детей и взрослых протекающих без явных признаков угрозы жизни и не

	групп риска по хромосомным нарушениям и врожденным аномалиям (порокам развития) у плода	требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме
ПК 4.1	проводить динамическое наблюдение новорожденных и беременных женщин	правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования
	проводить индивидуальное и групповое профилактическое консультирование	
ПК 4.4	соблюдать санитарные правила при обращении с медицинскими отходами, проводить экстренные профилактические мероприятия при возникновении аварийных ситуаций с риском инфицирования медицинского персонала	подходы и методы многоуровневой профилактики инфекций, связанных с оказанием медицинской помощи
ПК 6.7	использовать в работе персональные данные пациентов и сведениями, составляющие врачебную тайну	основы законодательства Российской Федерации о защите персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Трудоемкость освоения дисциплины

Наименование составных частей дисциплины	Объем в часах	В т.ч. в форме практ. подготовки
Учебные занятия	36	28
Самостоятельная работа	-	-
Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета	-	-
Всего	36	28

2.2.Содержание дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практических и лабораторных занятий	Объем, ак.ч/ в том числе в форме практической подготовки, ак.ч	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
Раздел 1. Цитологические основы наследственности и биохимические основы		10/8	
Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности	Содержание	6	ОК 01, ОК 02 ОК 04, ОК05 ОК 07, ОК 09
	1.Введение. Цитологические основы наследственности. 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. Нуклеиновые кислоты. История открытия, виды нуклеиновых кислот. ДНК, строение, функции, свойства. модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. Строение и функции РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке. Ген, строение и свойства. Генетический код, его свойства.	2	
	В том числе практических и лабораторных занятий	4	
	1.Изучение цитологических основ наследственности. Внутриклеточные структуры – носители наследственной информации: ядро, митохондрии. Уровни упаковки генетического материала. Способы деления эукариотических клеток: митоз, мейоз и амитоз. Сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации. Гаметогенез: овогенез, сперматогенез. Строение половых клеток.	2	
	2.Проведение опроса и ведение учета пациентов с хромосомной патологией. Особенности хромосомного набора человека (количество, формы, размеры, хромосом), отличие мужского кариотипа от женского. Половые хромосомы. Тельце Барра. Дифференциальная окраска хромосом, эухроматин, гетерохроматин.	2	

Тема 1.2 Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код	Содержание	4	ОК 01, ОК 02 ОК04, ОК 05 ОК 09
	-	-	
	В том числе практических и лабораторных занятий	4	
	3.Решение задач по молекулярной биологии. Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. Сравнение ДНК и РНК. Строение гена: интрон, экзон. Экспрессия генов.Механизм кодирования наследственной информации. Генетический код, его свойства. Работа с таблицей генетического кода. Решение задач, моделирующих принцип кодирования наследственной информации. 25 апреля – Международный день ДНК Цель: разъяснить значимость генетических исследований обучающимся	2	
	4.Решение задач на биосинтез белка. Этапы биосинтеза белка. Транскрипция. Трансляция. Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК.	2	
Раздел 2. Закономерности наследования признаков. Методы изучения наследственности		10/8	
Тема 2.1. Моно-гибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование. Методы изучения наследственности и человека.	Содержание	10	ПК 4.1, ПК 4.4 ОК 01, ОК 02 ОК 04, ОК 05 ОК 09
	1.Закономерности наследования признаков. Методы изучения наследственности человека. 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. 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.	2	
	В том числе практических и лабораторных занятий	8	

	5.Изучение моногибридного и дигибридного скрещивания. Выполнение практико-ориентированных задач для понимания механизмов озникновения наследственных патологий по темам: -анализ задач, моделирующих моно- игибридное скрещивание; -моногибридное скрещивание с полным и неполным доминированием.	2	
	6.Изучение взаимодействия генов. Наследование групп крови и резус-фактора. Законы сцепленного наследования. Хромосомной теории наследственности.	2	
	7.Проведение опроса пациентов с наследственной патологией. Составление и анализ родословных. Изучение методов с целью проведения бесед по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии: клинико-генеалогического метода, его применение для выявления наследственных заболеваний. Определение типа наследования заболевания (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, сцепленный с Y-хромосомой, сцепленный с X-доминантный, сцепленный с X-рецессивный). Методика составления родословных и их генетический анализ.	2	
	8.Решение задач на взаимодействие генов, наследования групп крови и резус-фактора. Определение возможных генотипов членов рода. Сравнительный анализ «Методов изучения наследственности человека»	2	
Раздел 3. Наследственность и среда. Наследственность и патология. Медико-генетическое консультирование.		16/12	
Тема 3.1 Изменчивость и виды мутаций у организма. Хромосомные болезни. Генные болезни. Мульти-	Содержание	16	ПК 4.1, ПК 4.4 ПК 6.7 ОК 01, ОК 02 ОК 04, ОК 05 ОК 06, ОК 07 ОК 09
	1.Изменчивость и виды мутаций у организма. 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.	2	

факториальные болезни. Медико-генетическое консультирование	2.Хромосомные болезни. Генные болезни. Мульти-факториальные болезни. Медико- генетическое консультирование. 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). Определение и классификация генных болезней.Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования. Мультифакториальные болезни. 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.	2	
	В том числе практических и лабораторных занятий	12	
	9.Проведение бесед по планированию семьи с учетом имеющейся хромосомной патологией. Механизм образования хромосомных болезней. Современная дородовая диагностика хромосомных отклонений. Составление этапов консультирования по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии: - Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: а) трисомии и моносомииаутосом. Изучение наследственной патологии: синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера и др.	2	
	10.Решение задач: хромосомные болезни. Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: трисомии и моносомии половых хромосом. Аномальные фенотипы и клинические проявления хромосомных заболеваний по фотографиям больных	2	

	11.Изучение генных болезней. 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	
	12. Изучение мультифакториальных болезней. Решение практико-ориентированных задач, моделирующих наследование генных болезней. Определение рисков возникновения моногенных заболеваний. Мультифакториальные болезни.	2	
	13.Медико-генетическое консультирование. Изучение вопросов с целью проведения опроса и учета пациентов с наследственной патологией. Решение заданий, моделирующих вопросы медико-генетического консультирования. Изучение вопросов по теме «Правовые и этические вопросы медицинской генетики». Составление анкеты с целью проведения Опроса и ведения учёта пациентов с наследственной патологией. Проведение бесед по планированию семьи с учётом имеющейся наследственной патологии	2	
	14. Дифференцированный зачёт	2	
	Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета		
Всего		36	

3.УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1 Материально-техническое обеспечение

Кабинет «Генетики человека с основами медицинской генетики», оснащенный в соответствии с приложением 3 ОПОП-П.

3.2. Учебно - методическое обеспечение

3.2.1.Основные печатные и электронные издания

1.Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/ С.С. Жилина, Т.В. Кожанова, М.Е. Майорова [и др.]. – 4-е изд., перераб. и доп. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. – 192 с.: ил. – ISBN 978-5-9704-7058-9. - Текст: непосредственный.

3.2.2.Дополнительные источники

2.Бочков, Н. П. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 224 с.: ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6020-7. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970460207.html> (дата обращения: 30.04.2024). - Режим доступа: по подписке.

3.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> (дата обращения: 30.04.2024). - Режим доступа: по подписке.

4.КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения	Показатели освоённости компетенций	Методы оценки
<p>Знает:</p> <ul style="list-style-type: none"> -основные источники информации и ресурсы для решения задач и проблем в профессиональном и/или социальном контексте -формат оформления результатов поиска информации, современные средства и устройства информатизации -психологические основы деятельности коллектива, психологические особенности личности -особенности социального и культурного контекста -значимость профессиональной деятельности по специальности -правила экологической безопасности при ведении профессиональной деятельности -правила построения простых и сложных предложений на профессиональные темы -клинические признаки и методы диагностики заболеваний и (или) состояний у детей и взрослых протекающих без явных признаков угрозы жизни и не требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме -правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования 	<p>владение основными источниками информации и ресурсами для решения задач и проблем в профессиональном и/или социальном контексте</p> <p>владение форматом оформления результатов поиска информации, современные средства и устройства информатизации</p> <p>владение психологическими основами деятельности коллектива, психологическими особенностями личности</p> <p>владение особенностями социального и культурного контекста</p> <p>демонстрация значимости профессиональной деятельности по специальности</p> <p>владение правилами экологической безопасности при ведении профессиональной деятельности</p> <p>владение правилами построения простых и сложных предложений на профессиональные темы</p> <p>владение клиническими признаками и методами диагностики заболеваний и (или) состояний у детей и взрослых протекающих без явных признаков угрозы жизни и не требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме</p> <p>владение правилами проведения индивидуального и группового профилактического</p>	<p>Экспертное наблюдение</p> <p>Выполнение практических работ и видов работ по практике</p> <p>Диагностика (тестирование)</p> <p>Итоговый контроль – дифференцированный зачет</p>

<p>-подходы и методы многоуровневой профилактики инфекций, связанных с оказанием медицинской помощи</p> <p>-основы законодательства Российской Федерации о защите персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну</p> <p>Умеет:</p> <p>- анализировать задачу и/или проблему и выделять её составные части</p> <p>-оформлять результаты поиска, применять средства информационных технологий для решения профессиональных задач</p> <p>-взаимодействовать с коллегами, руководством, клиентами в ходе профессиональной деятельности</p> <p>-грамотно излагать свои мысли и оформлять документы по профессиональной тематике на государственном языке, проявлять толерантность в</p> <p>-описывать значимость своей специальности</p> <p>-определять направления ресурсосбережения в рамках профессиональной деятельности по специальности, осуществлять работу с соблюдением принципов бережливого производства</p> <p>-участвовать в диалогах на знакомые общие и профессиональные темы</p>	<p>владение подходами и методами многоуровневой профилактики инфекций, связанных с оказанием медицинской помощи</p> <p>владение основами законодательства Российской Федерации о защите персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну</p> <p>демонстрация анализом задач и/или проблем и выделяет её составные части</p> <p>демонстрация навыками оформлением результатов поиска, применяет средства информационных технологий для решения профессиональных задач</p> <p>демонстрация взаимодействия с коллегами, руководством, клиентами в ходе профессиональной деятельности</p> <p>демонстрация грамотного изложения своих мыслей и оформление документов по профессиональной тематике на государственном языке, проявлять толерантность в описывание значимости своей специальности</p> <p>определение направления ресурсосбережения в рамках профессиональной деятельности по специальности, осуществляет работу с соблюдением принципов бережливого производства</p> <p>участие в диалогах на знакомые общие и профессиональные темы</p>
---	---

<p>-проводить осмотр беременных женщин и направлять на пренатальный скрининг в случае физиологически протекающей беременности для формирования групп риска по хромосомным нарушениям и врожденным аномалиям (порокам развития) у плода</p> <p>-проводить динамическое наблюдение новорожденных и беременных женщин</p> <p>-проводить индивидуальное и групповое профилактическое консультирование</p> <p>-соблюдать санитарные правила при обращении с медицинскими отходами, проводить экстренные профилактические мероприятия при возникновении аварийных ситуаций с риском инфицирования медицинского персонала</p> <p>-использовать в работе персональные данные пациентов и сведения, составляющие врачебную тайну</p> <p>-проводить динамическое наблюдение новорожденных и беременных женщин</p> <p>-проводить индивидуальное и групповое профилактическое консультирование</p> <p>-соблюдать санитарные правила при обращении с медицинскими отходами, проводить экстренные профилактические мероприятия при возникновении аварийных ситуаций с риском инфицирования медицинского персонала</p>	<p>демонстрация проведения осмотра беременных женщин и направление на пренатальный скрининг в случае физиологически протекающей беременности для формирования групп риска по хромосомным нарушениям и врожденным аномалиям (порокам развития) у плода</p> <p>проведение динамического наблюдения новорожденных и беременных женщин</p> <p>проведение индивидуального и группового профилактического консультирования</p> <p>соблюдение санитарных правил при обращении с медицинскими отходами, проводить экстренные профилактические мероприятия при возникновении аварийных ситуаций с риском инфицирования медицинского персонала</p> <p>использование в работе персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну</p> <p>проведение динамического наблюдения новорожденных и беременных женщин</p> <p>проведение индивидуального и группового профилактического консультирования</p> <p>соблюдение санитарных правил при обращении с медицинскими отходами, проведение экстренных профилактических мероприятий при возникновении аварийных ситуаций с риском инфицирования медицинского персонала</p>	
---	---	--

-использовать в работе персональные данные пациентов и сведениями, составляющие врачебную тайну	использование в работе персональных данных пациентов и сведениями, составляющих врачебную тайну	
---	---	--