**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 наследственности** | | **10/8** |  |
| **Тема 1.1.** | **Содержание** | 6 | ОК 01,  ОК 02  ОК 04,  ОК05  ОК 07,  ОК 09 |
| **Введение.** | **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 |
| **Цитологические** |
| **основы** |
| **наследственности** |
| **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 человека.** | | **10/8** |  |
| **Тема 2.1. Моно- гибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов.**  **Сцепленное с полом наследование. Методы изучения наследственности 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 Х-доминантный, сцепленный с Х-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 консультирова-**  **ние** | **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.  Ноябрь - День матери  Цель: пропагандировать значение материнства среди подрастающего поколения | 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 |  |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| учётом имеющейся наследственной патологии | **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 освоенности компетенций** | **Методы оценки** |
| Знает:  -основные источники информации и ресурсы для решения задач и проблем в профессиональном и/или социальном контексте | владение основными источниками информации и ресурсами для решения задач и проблем в профессиональном и/или социальном контексте | Экспертное наблюдение  Выполнение практических работ и видов работ по практике  Диагностика (тестирование)  Итоговый контроль – дифференцированный зачет |
| -формат оформления результатов поиска информации, современные средства и устройства информатизации | владение форматом оформления результатов поиска информации, современные средства и устройства информатизации |
| -психологические  основы деятельности коллектива, психологические особенности личности | владение психологическими основами деятельности коллектива, психологическими особенностями личности |
| -особенности социального и культурного контекста | владение особенностями социального и культурного контекста |
| -значимость профессиональной деятельности по специальности | демонстрация значимости профессиональной деятельности по специальности |
| -правила экологической безопасности при ведении профессиональной деятельности | владение правилами экологической безопасности при ведении профессиональной деятельности |
| -правила построения простых и сложных предложений на профессиональные темы | владение правилами 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 | 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 |
| -правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования | владение правилами проведения индивидуального и группового профилактического консультирования |
| -подходы и методы многоуровневой профилактики инфекций, связанных с оказанием медицинской помощи | владение подходами и методами многоуровневой профилактики инфекций, связанных с оказанием медицинской помощи |
| -основы  законодательства Российской Федерации о защите персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну | владение основами  законодательства Российской Федерации о защите персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну |
| Умеет:  -анализировать задачу и/или проблему и выделять её составные части | демонстрация анализом задач и/или проблем и выделяет её составные части |
| -оформлять результаты поиска, применять средства информационных технологий для решения  профессиональных задач | демонстрация навыками оформлением результатов поиска, применяет средства информационных  технологий для решения профессиональных задач |
| -взаимодействовать с коллегами, руководством, клиентами в ходе профессиональной деятельности | демонстрация взаимодействия с коллегами, руководством, клиентами в ходе профессиональной деятельности |
| -грамотно излагать свои мысли и оформлять документы по  профессиональной тематике на государственном языке, проявлять толерантность в рабочем коллективе | демонстрация грамотного изложения своих мыслей и оформление документов по  профессиональной тематике на государственном языке, проявлять толерантность в рабочем коллективе |
| -описывать значимость своей специальности | описывание значимости своей специальности |
| -определять направления ресурсосбережения в рамках профессиональной деятельности по специальности, осуществлять работу с соблюдением принципов бережливого производства | определение направления ресурсосбережения в рамках профессиональной деятельности  по специальности, осуществляет работу с соблюдением принципов бережливого производства |
| -участвовать в диалогах на знакомые общие и профессиональные темы | участие в диалогах на знакомые общие и профессиональные темы |
| -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 | 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 |  |
| -проводить динамическое наблюдение новорожденных и беременных женщин | проведение динамического наблюдения новорожденных и беременных женщин |
| -проводить индивидуальное и групповое профилактическое консультирование | проведение индивидуального и группового профилактического консультирования |
| -соблюдать санитарные правила при обращении с медицинскими отходами, проводить экстренные профилактические мероприятия при возникновении аварийных ситуаций с риском инфицирования медицинского персонала | соблюдение санитарных правил при обращении с медицинскими отходами, проводить экстренные профилактические мероприятия при возникновении аварийных ситуаций с риском инфицирования медицинского персонала |
| -использовать в работе персональные данные пациентов и сведениями, составляющие врачебную тайну | использование в работе персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну |
| -проводить динамическое наблюдение новорожденных и беременных женщин | проведение динамического наблюдения новорожденных и беременных женщин |
| -проводить индивидуальное и групповое профилактическое консультирование  -соблюдать санитарные правила при обращении с медицинскими отходами, проводить экстренные профилактические мероприя тия при возникновении аварийных ситуаций с риском инфицирования медицинского персонала | проведение индивидуального и группового профилактического консультирования  соблюдение санитарных правил при обращении с медицинскими отходами, проведение экстренных профилактических меропри ятий при возникновении аварийных ситуаций с риском инфицирования медицинского персонала |
| -использовать в работе персональные данные пациентов и сведениями, составляющие врачебную тайну | использование в работе персональных данных пациентов и сведениями, составляющих врачебную тайну |