

ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ  
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ПСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ  
«ВЕЛИКОЛУКСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»



**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА  
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

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

**По специальности 33.02.01 Фармация**

# **1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»**

## **Область применения рабочей программы**

Рабочая программа учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» является частью основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности СПО 33.02.01 Фармация для очной и очно-заочной форм обучения.

**Место учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» в структуре основной профессиональной образовательной программы:**

Учебная дисциплина ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к общепрофессиональным дисциплинам профессионального цикла.

**Цели и задачи учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» – требования к результатам освоения дисциплины:**

В результате освоения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» студент **должен уметь:**

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

В результате освоения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» студент **должен знать:**

- биохимические и цитологические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию;

**Результаты освоения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» для специальности 33.02.01 Фармация**

Фармацевт должен обладать **общими компетенциями**, включающими в себя способность:

<b>Код компетенции</b>	<b>Наименование компетенции</b>
ОК 1.	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.
ОК 2.	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.
ОК 3.	Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.
ОК 4.	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития.
ОК 8.	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.
ОК11.	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, человеку.

Фармацевт должен обладать **профессиональными компетенциями**, соответствующими основным видам профессиональной деятельности:

<b>Код компетенции</b>	<b>Наименование компетенции</b>
ПК 1.5	Информировать население, медицинских работников учреждений здравоохранения о товарах аптечного ассортимента.
ПК 2.3	Выполнять лечебные вмешательства.

**Количество часов на освоение рабочей программы учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»:**

максимальной учебной нагрузки студента 60 час., в том числе:  
обязательной аудиторной учебной нагрузки студента 50 часов;  
самостоятельной работы студента 10 часов.

## **2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»**

**Объем учебной дисциплины и виды учебной работы**

<b>Вид учебной работы</b>	<b>Объем часов</b>
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	60
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	50
в том числе:	
практические занятия	16
<b>Самостоятельная работа студента (всего)</b>	10

Изучения дисциплины заканчивается дифференцированным зачетом.

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

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа студентов	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
<b>Раздел 1</b>	<b>Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины</b>		
<b>Тема 1.1. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки.</b>	<p><b>Содержание учебного материала</b>                      Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами.                      История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.</p>	2	1
<b>Раздел 2.</b>	<b>Цитологические и биохимические основы наследственности</b>		
<b>Тема 2.1. Цитологические основы наследственности.</b>	<p><b>Содержание учебного материала</b>                      Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения.                      Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека.                      Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.                      Биологическое значение мейоза.                      Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.</p>	4	1
	<p><b>Практическое занятие №1</b>                      Цитологические основы наследственности.</p>	2	1

	<p><b>Самостоятельная работа студентов</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение основной и дополнительной литературы.</li> <li>2. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека.</li> <li>3. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.</li> <li>4. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.</li> <li>5. Составление электронных презентаций по заданной теме.</li> <li>6. Подготовка реферативных сообщений (темы: «Химическая организация клетки», «Синтетический аппарат клетки», «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток»).</li> </ol>	1	
<p><b>Тема 2.2.</b> <b>Биохимические основы наследственности</b></p>	<p><b>Содержание учебного материала</b></p> <p>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.</p>	2	1
	<p><b>Самостоятельная работа студентов</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение основной и дополнительной литературы.</li> <li>2. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот.</li> <li>3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.</li> <li>4. Составление электронных презентаций (темы: «Открытие нуклеиновых кислот», «Свойства нуклеиновых кислот». «Биосинтез белка – основа реализации наследственной информации», «Ген с позиций молекулярной биологии», «Практическое применение молекулярной биологии»).</li> </ol>	1	
<p><b>Раздел 3.</b></p>	<p><b>Закономерности наследования признаков</b></p>		
<p><b>Тема 3.1.</b> <b>Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном</b></p>	<p><b>Содержание учебного материала</b></p> <p>Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия,</p>	4	2

скрещивании. <b>Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.</b>	плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.		
	<b>Практическое занятие №2</b> Закономерности наследования признаков. Взаимодействие между генами.	2	2
	<b>Самостоятельная работа студентов</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы 2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью. 3. Подготовка реферативных сообщений (темы: «Родоначальник генетики Г. Мендель», «Вторичное открытие законов Менделя»).	1	
<b>Тема 3.2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.</b>	<b>Содержание учебного материала</b> Хромосомная теория Т. Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.	2	1
<b>Тема 3.3. Наследственные свойства крови.</b>	<b>Содержание учебного материала</b> Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.	2	1
	<b>Практическое занятие №3</b> Наследование свойств крови.	2	2

	<p><b>Самостоятельная работа студентов</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение основной и дополнительной литературы.</li> <li>2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе</li> <li>3. Составление электронных презентаций по заданной теме.</li> <li>4. Подготовка реферативных сообщений (темы: «Группа крови системы MNSs», «Группа крови системы Р», « Группы крови системы Kell»).</li> </ol>	1	
<b>Раздел 4.</b>	<b>Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</b>		
<b>Тема 4.1.</b> <b>Генеалогический метод.</b> <b>Близнецовый метод.</b> <b>Биохимический метод.</b>	<p><b>Содержание учебного материала</b></p> <p>Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.</p> <p>Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании.</p> <p>Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.</p> <p>Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.</p>	4	1
	<p><b>Практическое занятие №4</b></p> <p>Составление и анализ родословных схем.</p>	2	2
	<p><b>Самостоятельная работа студентов</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение основной и дополнительной литературы.</li> <li>2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.</li> <li>3. Составление электронных презентаций по заданной теме.</li> <li>4. Составление родословных схем.</li> </ol>	1	



<p><b>Тема 4.2.</b>  <b>Цитогенетический метод.</b>  <b>Дерматоглифический метод.</b>  <b>Популяционно-статистический метод.</b>  <b>Иммуногенетический метод.</b>  <b>Методы пренатальной диагностики.</b></p>	<p><b>Содержание учебного материала</b>  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).</p>	4	1
	<p><b>Практическое занятие №5</b>  Решение задач по расчету частоты генов и генотипов в популяциях (Закон Харди-Вайнберга).</p>	2	2
	<p><b>Самостоятельная работа студентов</b>  1. Изучение основной и дополнительной литературы.  2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.  3. Составление электронных презентаций по заданной теме.  4. Подготовка реферативных сообщений (темы: «Показания для проведения цитогенетических исследований», «Молекулярно-генетические методы исследования»).</p>	1	
<p><b>Раздел 5.</b></p>	<p><b>Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</b></p>		
<p><b>Тема 5.1.</b>  <b>Виды изменчивости и виды мутаций у человека.</b>  <b>Факторы мутагенеза.</b></p>	<p><b>Содержание учебного материала</b>  Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости.  Причины и сущность мутационной изменчивости.  Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).  Эндо - и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии.</p>	2	1
	<p><b>Практическое занятие №6</b>  Изменчивость и виды мутаций у человека.</p>	2	2

	<p><b>Самостоятельная работа студентов</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение основной и дополнительной литературы.</li> <li>2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.</li> <li>3. Составление электронных презентаций по заданной теме.</li> <li>4. Подготовка реферативных сообщений (темы: «Антропогенные факторы мутагенеза», «Радиационный мутагенез», «Биологические факторы мутагенеза»).</li> </ol>	1	
<b>Раздел 6.</b>	<b>Наследственность и патология</b>		
<b>Тема 6.1 Хромосомные болезни.</b>	<p><b>Содержание учебного материала</b></p> <p>Наследственные болезни и их классификация. 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.</p>	2	1
	<p><b>Практическое занятие №7</b></p> <p>Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных.</p>	2	
	<p><b>Самостоятельная работа студентов</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение основной и дополнительной литературы.</li> <li>2. Составление электронных презентаций (темы: «Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах», «Клинические проявления хромосомных aberrаций»).</li> </ol>	1	
<b>Тема 6.2 Генные болезни.</b>	<p><b>Содержание учебного материала</b></p> <p>Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y- сцепленные заболевания.</p>	1	1

	<p><b>Практическое занятие №8</b> Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.</p>	2	2
	<p><b>Самостоятельная работа студентов</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений (темы: «Главные черты клинической картины генных болезней», «Клинический полиморфизм генных заболеваний и его причины», «Генетика болезни Реклингхаузена, миотонической дистрофии, семейной гиперхолестериемии »).</p>	1	
<p><b>Тема 6.3</b> <b>Наследственное предрасположение к болезням</b></p>	<p><b>Содержание учебного материала</b> Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. 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.</p>	1	1
	<p><b>Самостоятельная работа студентов</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений (темы: «Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности», «Возможные механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью»).</p>	1	
<p><b>Тема 6.4.</b> <b>Диагностика,</b></p>	<p><b>Содержание учебного материала</b> Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные</p>	2	2

<p><b>профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.</b></p>	<p>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.          Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.</p>		
	<p><b>Практическое занятие №9</b>          Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний. Дифзачет.</p>	2	2
	<p><b>Самостоятельная работа студентов</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение основной и дополнительной литературы.</li> <li>2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.</li> <li>3. Составление электронных презентаций (темы: «Эффективность медико-генетических консультаций», «Доклиническая диагностика и профилактическое лечение наследственных болезней», «Просеивающие программы диагностики наследственных болезней»).</li> <li>4. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.</li> </ol>	1	
	<b>Всего:</b>	54	

### **3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «Генетика человека с основами медицинской генетики»**

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

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета генетики человека с основами медицинской генетики

Оборудование учебного кабинета:

1. Таблицы.
2. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями
4. Микроскопы
5. Микропрепараты
6. Кадопроектор (для слайдов)
7. Мультимедиа система (компьютер, интерактивная доска)
8. Видеофильмы
9. Обучающие компьютерные программы

#### **Информационное обеспечение обучения**

#### **Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы**

##### **1. Основные источники:**

1. Бочков Н.П. Медицинская генетика – М.: Мастерство, 2013.
2. Мутовин Г.Р. «Клиническая генетика» - М.: «Высшая школа», 2012.

##### **2. Дополнительные источники:**

1. Атлас по цитогенетике. – М.: Мир, 2013.
2. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика (лекции и задачи). – Ростов-на-Дону: Феникс, 2012.
3. Рис, Стернберг. Введение в молекулярную биологию. – М.: Мир, 2012.
4. Сингер М., Берг П. Гены и геном 1 и 2 т. – М.: Мир, 2011.
5. Тейлор Д., Грин Н., Стаут У. Биология. – М.: Мир, 2002.
6. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. Проблемы и подходы. – М.: Мир, 2011.
7. Фросин В.Н. Учебные задачи по общей и медицинской генетике. – Казань: Магариф, 2013.
8. Мерфи Э., Чейз Г. Основы медико-генетического консультирования. – 2011.
9. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. В 3 т. – М.: Мир, 2012.
10. Приходченко Н.Н., Шкурат Т.П. Генетика человека. – Ростов-на-Дону, 201

#### **4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ « Генетика человека с основами медицинской генетики»**

**Контроль и оценка** результатов освоения учебной дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий , тестирования, а также выполнения студентами индивидуальных заданий, проектов, исследований.

<b>Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)</b>	<b>Основные показатели оценки результатов</b>
<b>У1.</b> Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;	-Понимание необходимости и значимости опроса и учета пациентов с наследственной патологией при составлении родословных.
<b>У2.</b> Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;	-Понимание необходимости и значимости планирования семьи с учетом наследственной патологии в профессиональной деятельности; -умение проводить беседы с разными группами населения по вопросам профилактики наследственной патологии.
<b>У3.</b> Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	-Понимание необходимости и значимости использования биохимических и цитогенетических методов диагностики при чтении кариотипа и хромосомной

	конституции.
<b>31.</b> Биохимические и цитологические основы наследственности;	-Изложение существующих подходов к определению наследственности на основе биохимических и цитологических основ; -умение читать кариотип и хромосомную конституцию.
<b>32.</b> Закономерности наследования признаков; виды взаимодействия генов;	-Воспроизведение особенностей закономерностей наследования признаков; -анализирование взаимосвязи между закономерностями наследования признаков и возникновением наследственной патологии;
<b>33.</b> Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;	-Анализирование и обоснование выбора методов изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии в профессиональной деятельности.
<b>34.</b> Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;	-Воспроизведение и анализирование видов изменчивости и факторов мутагенеза; -понимание необходимости этих знаний для оценивания факторов мутагенеза человека и их влияния на развитие и функционирование организма человека; -понимание важности соблюдения норм здорового образа жизни.
<b>35.</b> Основные группы наследственных заболеваний, причины, механизмы их возникновения и методы диагностики;	-Воспроизведение основных групп наследственных заболеваний, причин и механизмов их возникновения; - обоснование выбора методов диагностики наследственных заболеваний.
<b>36.</b> Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.	-Понимание сущности медико-генетического консультирования; -использование этих знаний в профессиональной деятельности для профилактики наследственных заболеваний.