



ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ  
ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
«УЛЬЯНОВСКИЙ ФАРМАЦЕВТИЧЕСКИЙ КОЛЛЕДЖ»  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

ЦМК СПЕЦИАЛЬНЫХ МЕДИЦИНСКИХ ДИСЦИПЛИН ОТДЕЛЕНИЯ «ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА»

РП ОП.05 – ЛД РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

УТВЕРЖДАЮ

Директор колледжа

И.И. Денисова

« 24 » августа 2020 г.



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

«Генетика человека с основами медицинской генетики»

специальность 31.02.01 Лечебное дело

	Должность	Фамилия/Подпись	Дата
Разработал	Преподаватель	Т.Н. Белоусова	26.08.2020
Согласовал	Председатель ЦМК	Н.В. Рамзайцева	27.08.2020
	Председатель ЦМК	М.Н. Афанасьева	27.08.2020
	Зав. учебным отделом	Т.А. Старкова	27.08.2020
	Зав. научно-методическим отделом	Е.Я. Шилова	24.08.2020
	Зам. директора по учебно-воспитательной работе	Н.Б. Шайгородская	27.08.2020
Версия: 1.0			Стр. 1 из 24



ЦМК СПЕЦИАЛЬНЫХ МЕДИЦИНСКИХ ДИСЦИПЛИН ОТДЕЛЕНИЯ «ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА»

РП ОП.05 – ЛД РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта по специальности среднего профессионального образования 31.02.01 Лечебное дело.

Рассмотрена и одобрена на заседании методического Совета  
Протокол № 1 от 28.08.2020 года



## **СОДЕРЖАНИЕ**

<b>1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>4.</b>
<b>2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>6.</b>
<b>3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>19.</b>
<b>4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>21.</b>



## **1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ Генетика человека с основами медицинской генетики**

### **1.1. Область применения рабочей программы**

Рабочая программа учебной дисциплины является частью образовательной программы среднего профессионального образования в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

*При угрозе возникновения и(или) возникновении отдельных чрезвычайных ситуаций, введении режима повышенной готовности или чрезвычайной ситуации на всей территории Российской Федерации либо на ее части, реализация рабочей программы ПМ01. Проведение лабораторных общеклинических исследований может осуществляться с применением электронного обучения, дистанционных образовательных технологий.*

### **1.2. Место дисциплины в структуре образовательной программы среднего профессионального образования:**

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к профессиональному циклу дисциплин образовательной программы среднего профессионального образования по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

### **1.3. Цели и задачи дисциплины – требования к результатам освоения дисциплины:**

**В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен уметь:**

1. Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией.
2. Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.
3. Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

**В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен знать:**

1. Биохимические и цитологические основы наследственности.



2. Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов.
3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.
4. Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза.
5. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения.
6. Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

**Освоение учебной дисциплины способствует формированию у обучающихся общих и профессиональных компетенций:**

- 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 роста.
- ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.
- ОК 6. Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.
- ОК 7. Брать ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий..
- ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.
- ОК 9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.
- ОК 10. Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.
- ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.
- ОК 12. Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.
- ОК 13. Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.
- ОК 14. Исполнять воинскую обязанность, в том числе с применением полученных профессиональных знаний (для юношей).
- ПК 2.2. Определять тактику ведения пациента.
- ПК 2.3. Выполнять лечебные вмешательства.
- ПК 2.4. Проводить контроль эффективности лечения.
- ПК 3.1. Проводить диагностику неотложных состояний.



ПК 5.3. Осуществлять паллиативную помощь

**1.4. Количество часов на освоение рабочей программы учебной дисциплины:**

максимальная учебная нагрузка обучающегося 54 часа, в том числе;

обязательная аудиторная учебная нагрузка обучающегося 36 часов;

самостоятельная работа обучающегося 18 часов.

**2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ****2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы**

<b>ВИД УЧЕБНОЙ РАБОТЫ</b>	<b>ОБЪЕМ ЧАСОВ</b>
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	54
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	36
в том числе:	
теоретические занятия	18
практические занятия	18
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	
1. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.	4
2. Составление и анализ родословных схем.	2



ЦМК СПЕЦИАЛЬНЫХ МЕДИЦИНСКИХ ДИСЦИПЛИН ОТДЕЛЕНИЯ «ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА»

РП ОП.05 – ЛД РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

- |   |   |
|---|---|
| 3. Изучение основной и дополнительной литературы.   | 6 |
| 4. Составление презентаций по заданной теме.  | 2 |
| 5. Подготовка рефератов, сообщений.   | 2 |
| 6. Подготовка бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний. | 2 |

*Итоговая аттестация в форме дифференцированного зачета*

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

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, семинарские и практические занятия, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
<b>РАЗДЕЛ 1 Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины</b>		<b>3</b>	
<b>Тема 1.1. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	
	<ol style="list-style-type: none"><li>1. Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека.</li><li>2. Разделы дисциплины. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами.</li><li>3. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых.</li><li>4. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.</li></ol>		1 1 1 1
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> <i>Виды самостоятельной работы:</i> <ol style="list-style-type: none"><li>1. Изучение основной и дополнительной литературы</li><li>2. Составление презентаций по заданной теме</li><li>3. Подготовка рефератов, сообщений</li></ol> <i>Тематика самостоятельной работы:</i> - знаменитые имена в генетике; - биографии отечественных и зарубежных генетиков; - современные проекты и направления в генетике человека; - значение генетики для медицины.	1	
<b>РАЗДЕЛ 2. Цитологические и биохимические основы наследственности</b>		<b>9</b>	
<b>Тема 2.1.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	



ЦМК СПЕЦИАЛЬНЫХ ДИСЦИПЛИН «ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА»

РП ОП.05 – ЛД РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

<b>Цитологические основы наследственности.</b>	1.	Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения.		2
	2.	Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла.		2
	3.	Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека.		3
	4.	Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды.		3
	5.	Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.		2
	6.	Биологическое значение мейоза.		2
	7.	Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.		3
<b>Практическое занятие</b>			2	
1. Цитологические основы наследственности				
<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> <i>Виды самостоятельной работы:</i>			3	
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение основной и дополнительной литературы</li> <li>2. Составление презентаций по заданной теме</li> <li>3. Подготовка рефератов</li> </ol> <p style="text-align: center;"><i>Тематика самостоятельной работы:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- роль аномалий деления клетки при возникновении патологий;</li> <li>- современные теории происхождения клетки;</li> <li>- влияние вредных привычек на процессы гаметогенеза;</li> <li>- старение и гибель клеток.</li> </ul>				
<b>Тема 2.2. Биохимические основы наследственности</b>	<b>Содержание учебного материала</b>		2	
	1.	Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.		2
	2.	Сохранение информации от поколения к поколению.		3
	3.	Гены и их структура. Реализация генетической информации.		2
	4.	Генетический код и его свойства.		2
<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> <i>Виды самостоятельной работы:</i>			1	
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение основной и дополнительной литературы</li> <li>2. Составление презентаций по заданной теме</li> <li>3. Подготовка рефератов</li> </ol>				



ЦМК СПЕЦИАЛЬНЫХ ДИСЦИПЛИН «ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА»

РП ОП.05 – ЛД РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

	<p><i>Тематика самостоятельной работы:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- открытие нуклеиновых кислот;</li> <li>- ген с позиций молекулярной биологии;</li> <li>- практическое применение молекулярной биологии.</li> </ul>		
<b>РАЗДЕЛ 3.Закономерности наследования признаков</b>		<b>9</b>	
<b>Тема 3.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	0,5	
	1. Сущность законов наследования признаков у человека.		2
	2. Типы наследования менделирующих признаков у человека.		2
	3. Генотип и фенотип.		2
4. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.	2		
5. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.	1		
	<b>Практическое занятие</b>	2	
	2. Закономерности наследования признаков. Взаимодействие между генами.		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> <i>Виды самостоятельной работы:</i>	1, 25	
	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. Составление презентаций по заданной теме 4. Подготовка рефератов, сообщений <i>Тематика самостоятельной работы:</i> - вторичное открытие законов Менделя; - взаимодействие генов и биологическое разнообразие; - фенотипическое и генотипическое проявление признаков; - решение генетических задач в реальных ситуациях.		
<b>Тема 3.2.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	0,5	



## ЦМК СПЕЦИАЛЬНЫХ ДИСЦИПЛИН «ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА»

## РП ОП.05 – ЛД РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

<b>Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.</b>	1.	Хромосомная теория Т.Моргана.		2
	2.	Сцепленные гены, кроссинговер.		2
	3.	Карты хромосом человека.		3
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> <i>Виды самостоятельной работы:</i> 1.Изучение основной и дополнительной литературы 2.Составление презентаций по заданной теме <i>Тематика самостоятельной работы:</i> - кроссинговер и генетическое разнообразие в мире; - хромосомные карты в современном здравоохранении; - значение хромосомной теории Т.Моргана.		0, 25	
<b>Тема 3.3. Наследственные свойства крови.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>		1	
	1.	Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.		2
	2.	Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.		3
	3.	Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.	3	
		<b>Практическое занятие</b> 3. Наследование свойств крови	2	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> <i>Виды самостоятельной работы:</i> 1. Изучение основной и дополнительной литературы 2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе 3. Составление презентаций по заданной теме 4. Подготовка рефератов, сообщений <i>Тематика самостоятельной работы:</i> - обоснование системы наследования групп крови; - история возникновения донорства; - проблемы донорства в России; - материнство и группы крови; - группа крови системы MNSs; - группы крови системы Kell.		2,5	



РАЗДЕЛ 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии		10	
<b>Тема 4.1.</b> <b>Генеалогический метод.</b> <b>Близнецовый метод.</b> <b>Биохимический метод.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	1	
	1. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.		1
	2. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. 3. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании. 4. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. 5. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ		3 2 2 2
	<b>Практическое занятие</b> 4. Составление и анализ родословных схем.	2	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> <i>Виды самостоятельной работы:</i> 1. Изучение основной и дополнительной литературы 2. Составление презентаций по заданной теме 3. Составление и анализ родословных схем <i>Тематика самостоятельной работы:</i> - история изучения наследственности человека, первые опыты и имена; - методы изучения наследственности человека в современной медицине; - генеалогическое древо; - биохимические методы и наследственность.	2	
<b>Тема 4.2.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	1	



ЦМК СПЕЦИАЛЬНЫХ ДИСЦИПЛИН «ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА»

РП ОП.05 – ЛД РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

<p><b>Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики.</b></p>	1.	Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования.		2
	2.	Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина.		3
	3.	Метод дерматоглифики.		3
	4.	Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).		1
	5.	Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод.		2
	6.	Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).		2
	<p><b><u>Практическое занятие</u></b></p> <p>5. Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение.</p>			2
<p><b>Самостоятельная работа обучающихся</b></p> <p><i>Виды самостоятельной работы:</i></p> <p>1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление презентаций по заданной теме. 3. Подготовка рефератов, сообщений.</p> <p><i>Тематика самостоятельной работы:</i></p> <p>- показания для проведения цитогенетических исследований; - молекулярно-генетические методы исследования; - дерматоглифика и хиромантия: сходство и различия.</p>			2	
<p><b>РАЗДЕЛ 5. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</b></p>			<b>5.5</b>	
<p><b>Тема 5.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</b></p>	<p><b>Содержание учебного материала</b></p>		2	
	1.	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды		1
	2.	изменчивости.		1
	3.	Причины и сущность мутационной изменчивости.		2
	4.	Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).		2
	5.	Эндо - и экзомутагены.		2
	6.	Мутагенез, его виды.		1
7.	Фенокопии и генокопии.			
<p><b><u>Практическое занятие</u></b></p> <p>6. Изменчивость и виды мутаций у человека</p>			2	



ЦМК СПЕЦИАЛЬНЫХ ДИСЦИПЛИН «ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА»

РП ОП.05 – ЛД РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

	<p><b>Самостоятельная работа обучающихся</b> <i>Виды самостоятельной работы:</i></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1. Изучение основной и дополнительной литературы</li><li>2. Составление презентаций по заданной теме</li><li>3. Подготовка рефератов, сообщений</li></ol> <p><i>Тематика самостоятельной работы:</i></p> <ul style="list-style-type: none"><li>- антропогенные факторы мутагенеза;</li><li>- радиационный мутагенез;</li><li>- биологические факторы мутагенеза.</li></ul>	1.5	
<b>РАЗДЕЛ 6. Наследственность и патология</b>		<b>14,5</b>	
<b>Тема 6.1. Хромосомные болезни</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	
	<ol style="list-style-type: none"><li>1. Наследственные болезни и их классификация.</li><li>2. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты.</li><li>3. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y-хромосоме.</li><li>4. Структурные аномалии хромосом.</li></ol>		1 2 2 2
	<p><b>Самостоятельная работа обучающихся</b> <i>Виды самостоятельной работы:</i></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1. Изучение основной и дополнительной литературы</li><li>2. Составление презентаций по заданной теме</li><li>3. Подготовка рефератов, сообщений</li></ol> <p><i>Тематика самостоятельной работы:</i></p> <ul style="list-style-type: none"><li>- проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах;</li><li>- клинические проявления хромосомных aberrаций;</li><li>- хромосомные заболевания и современная экологическая обстановка.</li></ul>	1	
<b>Тема 6.2.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	1.5	



## ЦМК СПЕЦИАЛЬНЫХ ДИСЦИПЛИН «ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА»

## РП ОП.05 – ЛД РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

<b>Генные болезни.</b>	1. Причины генных заболеваний.		1
	2. Аутосомно-доминантные заболевания.		2
	3. Аутосомно-рецессивные заболевания.		2
	4. Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.		2
	5. У- сцепленные заболевания.		2
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> <i>Виды самостоятельной работы:</i> 1. Изучение основной и дополнительной литературы 2. Составление презентаций по заданной теме 3. Подготовка рефератов <i>Тематика самостоятельной работы:</i> - главные черты клинической картины генных болезней; - клинический полиморфизм генных заболеваний и его причины; - генетика некоторых генных болезней – болезни Реклингхаузена, миотоническая дистрофия, семейная гиперхолестеринемия и др.	0,25	
<b>Практическое занятие</b> 7.Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.		2	
<b>Тема 6.3.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	0.5	



ЦМК СПЕЦИАЛЬНЫХ ДИСЦИПЛИН «ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА»

РП ОП.05 – ЛД РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

<b>Наследственное предрасположение к болезням.</b>	1.	Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.		1
	2.	Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.		2
	3.	Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.		2
	4.	Виды мультифакториальных признаков.		2
	5.	Изолированные врожденные пороки развития.		2
	6.	Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др.		2
	7.	Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний.		2
	8.	Методы изучения мультифакториальных заболеваний.		2
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> <i>Виды самостоятельной работы:</i>		0,25	
	1. Изучение основной и дополнительной литературы			
	2. Составление презентаций по заданной теме			
	3. Подготовка рефератов			
	4. Составление и анализ родословных схем			
	<i>Тематика самостоятельной работы:</i>			
	- клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности;			
	- возможные механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью.			
<b>Тема 6.4. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>		1	
	1.	Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний.		1
	2.	Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.		2
	3.	Принципы лечения наследственных болезней		2
	4.	Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.		2
	5.	Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию.		2
	6.	Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.		3
	7.	Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы).		2
	8.	Неонатальный скрининг.		2
	<b>Практическое занятие</b> 8.Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний.		2	



ЦМК СПЕЦИАЛЬНЫХ ДИСЦИПЛИН «ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА»

РП ОП.05 – ЛД РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

	<b>9. Дифференцированный зачет</b>	<b>2</b>	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> <i>Виды самостоятельной работы:</i> 1. Изучение основной и дополнительной литературы 2. Составление презентаций по заданной теме 3. Подготовка рефератов, сообщений 4. Подготовка бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний <i>Тематика самостоятельной работы:</i> - эффективность медико-генетических консультаций; - доклиническая диагностика и профилактическое лечение наследственных болезней; - просеивающие программы диагностики наследственных болезней.	<b>1</b>	
	<b>Всего:</b>	<b>54</b>	

Для характеристики уровня освоения учебного материала используются следующие обозначения:

- 1 – ознакомительный (узнавание ранее изученных объектов, свойств).
- 2 - репродуктивный (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством).
- 3 - продуктивный (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач).



## МАТРИЦА РАСПРЕДЕЛЕНИЯ ЗНАНИЙ, УМЕНИЙ, КОМПЕТЕНЦИЙ ПО ТЕМАМ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Вид занятия	РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ (ОСВОЕНИЯ УМЕНИЯ, УСВОЕНИЯ ЗНАНИЯ, КОМПЕТЕНЦИИ)																										
	ЗНАНИЯ						УМЕНИЯ			КОМПЕТЕНЦИИ																	
	1	2	3	4	5	6	1	2	3	ОК 1	ОК 2	ОК 3	ОК 4	ОК 5	ОК 6	ОК 7	ОК 8	ОК 9	ОК10	ОК11	ОК12	ОК13	ОК14	ПК 2.2	ПК 2.3	ПК 2.4.	ПК 3.1
<b>Тема 1.1. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки</b>																											
Теоретическое занятие										+	+																
Самост. работа										+	+		+	+													
<b>Тема 2.1. Цитологические основы наследственности.</b>																											
Теоретическое занятие	+									+	+																
Практ. занятие	+						+			+	+	+												+			
Самост. работа	+									+			+	+				+									
<b>Тема 2.2. Биохимические основы наследственности</b>																											
Теоретическое занятие	+																										
Самост. работа	+						+			+			+	+													
<b>Тема 3.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.</b>																											
Теоретическое занятие	+	+								+			+	+	+												









Половые железы: яичники, семенник

### 3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

#### Основные источники:

*Борисова, Т. Н.* Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для СПО / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — М. : Издательство Юрайт, 2018. — 182 с. — (Серия : Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-01585-0. — Режим доступа : [www.biblio-online.ru/book/31B3BDE2-CBAE-44E2-B3CF-9CA8E8D02FA4](http://www.biblio-online.ru/book/31B3BDE2-CBAE-44E2-B3CF-9CA8E8D02FA4)

*Васильева, Е.Е.* Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: Учебное пособие [Электронный ресурс] : учеб. пособие — Электрон. дан. — Санкт-Петербург : Лань, 2016. — 96 с. — Режим доступа: <https://e.lanbook.com/book/89943>. — Загл. с экрана.

#### Дополнительные источники:

*Осипова, Л. А.* Генетика. В 2 ч. Часть 1 : учебное пособие для СПО / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — М. : Издательство Юрайт, 2018. — 255 с. — (Серия : Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-00057-3. — Режим доступа : [www.biblio-online.ru/book/DC3DEA85-12F2-4EA9-9FF5-540FCE83B98E](http://www.biblio-online.ru/book/DC3DEA85-12F2-4EA9-9FF5-540FCE83B98E)

*Осипова, Л. А.* Генетика. В 2 ч. Часть 2 : учебное пособие для СПО / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — М. : Издательство Юрайт, 2018. — 261 с. — (Серия : Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-00058-0. — Режим доступа : [www.biblio-online.ru/book/694450E1-713F-44CD-8CEE-1AC79D715045](http://www.biblio-online.ru/book/694450E1-713F-44CD-8CEE-1AC79D715045)

*Рубан, Э.Д.* Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э.Д. Рубан.- Изд. 2-е, стер. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2013. — 319 с. — (Медицина).

#### Интернет-ресурс:

ЭБС Лань <https://e.lanbook.com/>

ЭБС Юрайт <https://biblio-online.ru/>

### 3.3. Образовательные платформы для реализации программы с использованием электронного обучения, дистанционных образовательных технологий:

-образовательный портал колледжа

-электронная облачная платформа zoom



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

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

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<b>Освоенные умения:</b>	
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	Практические работы по темам 6.1, 6.2, 6.4. Решение ситуационных задач, тестирование по теме 5.1. Ведение деловой игры.
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	Практическая работы по темам 5.1, 6.1, 6.2, 6.3, 6.4. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. Проверка тезисов профилактической беседы. Оценка презентаций по заданной теме.
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Практическая работа по темам 6.1, 6.2, 6.4. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. Оценка презентаций по заданной теме.
<b>Усвоенные знания:</b>	
Биохимические и цитологические основы наследственности	Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, контроль выполнения самостоятельной работы обучающихся по темам 2.1, 2.2.
Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, компьютерное тестирование, контроль выполнения самостоятельной работы обучающихся, решение задач, практическая работа по темам 3.1, 3.2, 3.3.
Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, тестирование, контроль выполнения самостоятельной работы обучающихся, практическая работа по темам 4.1, 4.2.
Основные виды изменчивости, виды мутаций у	Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, тестирование,



ЦМК СПЕЦИАЛЬНЫХ ДИСЦИПЛИН «ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА»

РП ОП.05 – ЛД РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

человека, факторы мутагенеза	решение проблемных и ситуационных задач, контроль выполнения самостоятельной работы обучающихся, практическая работа по теме 5.1.
Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения	Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, тестирование, контроль выполнения самостоятельной работы обучающихся, практическая работа по теме 6.1, 6.2.
Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию	Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, тестирование, контроль выполнения самостоятельной работы обучающихся, практическая работа по теме 6.3, 6.4.
Итоговая аттестация	<p><b>Дифференцированный зачет</b>, который рекомендуется проводить на последнем практическом занятии. Дифференцированный зачет включает в себя контроль усвоения теоретического материала (в виде тестирования) и контроль усвоения практических умений (индивидуальное выполнение практического задания и отчет преподавателю о выполненной работе).</p> <p><b>Критерии оценки дифференцированного зачета:</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>— уровень усвоения студентами материала, предусмотренного учебной программой дисциплины;</li><li>— уровень знаний и умений, позволяющих студенту решать типовые ситуационные задачи;</li><li>— обоснованность, четкость, полнота изложения ответов;</li><li>— уровень информационно-коммуникативной культуры.</li></ul>



### ЛИСТ РЕГИСТРАЦИИ ИЗМЕНЕНИЙ

№ изменения	Номера листов (страниц)			Всего листов (страниц) в документе	Вход. № сопроводительного документа и дата	Подпись ответственного за внесение	Дата
	Измененных	Новых	Аннулированных				