



Министерство здравоохранения Российской Федерации

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования

«Рязанский государственный медицинский университет
имени академика И.П. Павлова»

Министерства здравоохранения Российской Федерации
ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России

Утверждено решением ученого совета
Протокол № 10 от 21.05.2024 г.

Рабочая программа дисциплины	ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики
Образовательная программа	Основная профессиональная образовательная программа - программа подготовки специалистов среднего звена по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика
Квалификация	Медицинский лабораторный техник
Форма обучения	Очная

Разработчик (и)

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
Т.М.Черданцева	Доктор медицинских наук, доцент	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Заведующий кафедрой кафедра гистологии, патологической анатомии и медицинской генетики
Е.И. Шумская		ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Старший преподаватель

Рецензент (ы):

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
О.В. Баковецкая	Доктор медицинских наук, профессор	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Заведующий кафедрой биологии
Н.В. Короткова	Кандидат медицинских наук, доцент	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Доцент кафедры биологической химии

Одобрено учебно-методической комиссией по программам среднего профессионального образования, бакалавриата и довузовской подготовки

Протокол № 9 от 15.04. 2024 г.

Одобрено учебно-методическим советом.

Протокол № 7 от 25.04. 2024г.

Нормативная справка.

Рабочая программа дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики разработана в соответствии с:

ФГОС СПО	Приказ Министерства просвещения Российской Федерации от 4 июля 2022 г. № 525 об утверждении федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика
Порядок организации и осуществления образовательной деятельности	Приказ Министерства образования и науки РФ от 24 августа 2022 г. № 762 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам среднего профессионального образования»

1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

1.1. Место дисциплины в структуре программы подготовки специалистов среднего звена:

Дисциплина ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики является обязательной частью общепрофессионального цикла программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика.

1.2. Цели и планируемые результаты освоения программы дисциплины:

В рамках программы дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания, формируются компетенции.

Общие компетенции:

Код компетенции	Формулировка компетенции	Знания, умения
ОК 01	Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам;	Умения: обосновывать выбор и применение методов и способов решения профессиональных задач; - демонстрировать эффективность и качество выполнения профессиональных задач Знания: методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза и способы их изучения;
ОК 02	Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации, и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности;	Умения: нахождение и использование информации для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития; использование различных источников информации, включая электронные ресурсы; Знания: биохимические и цитологические основы наследственности; закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
ОК 04	Эффективно взаимодействовать и работать в коллективе и команде;	Умения: демонстрировать готовность и способность вести диалог с другими людьми, достигать в нем взаимопонимания, находить общие цели и сотрудничать для их достижения в профессиональной деятельности Знания: должностных инструкций персонала отделения, правил этики и деонтологии, правил внутреннего трудового распорядка.
ОК 05	Осуществлять устную и письменную коммуникацию на	Умения: демонстрировать приверженность к родной культуре, исторической памяти на основе любви к Родине, родному народу, малой родине,

	государственном языке Российской Федерации с учетом особенностей социального и культурного контекста;	принятию традиционных ценностей многонационального народа России Знания: знать филологические основы русского языка; знать историю России, отличия традиционных ценностей различных национальностей народов России.
ОК 06	Проявлять гражданско-патриотическую позицию, демонстрировать осознанное поведение на основе традиционных общечеловеческих ценностей, в том числе с учетом гармонизации межнациональных и межрелигиозных отношений, применять стандарты антикоррупционного поведения;	Умения: проявлять активную гражданскую позицию, демонстрировать приверженность принципам честности, порядочности, открытости; быть экономически активным и участвующим в студенческом и территориальном самоуправлении, в том числе на условиях добровольчества, продуктивно взаимодействующим и участвующим в деятельности общественных организаций. Знания: традиционные общечеловеческие ценности; Нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения и приказы в области антикоррупционного поведения.
ОК 07	Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях;	Умения: проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней; формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек; эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях. Знания: теоретических основ здорового образа жизни, бережливого производства. Правила поведения в чрезвычайных ситуациях, комплекс экстренных профилактических мероприятий при возникновении аварийных ситуаций с риском инфицирования медицинского персонала;

ОК 09	Пользоваться профессиональной документацией на государственном и иностранном языках.	Умения: вести медицинскую документацию, в том числе в электронном виде; Знания: правила работы с электронными базами данных, медицинскими информационными системами.
-------	--	---

Профессиональные компетенции:

Основные виды деятельности	Код и наименование компетенции	Показатели освоения компетенции
выполнение организационно-технологических и базовых лабораторных процедур при выполнении различных видов лабораторных исследований	ПК 1.1. Проводить физико-химические исследования и владеть техникой лабораторных работ.	<p>Практический опыт: лабораторная диагностика наследственных заболеваний</p> <p>Умения: -соблюдать правила эксплуатации оборудования и требования охраны труда; -соблюдать правила санитарно-эпидемического режима; -владеть основными принципами работы с общелабораторным оборудованием;</p> <p>Знания: -молекулярные основы наследственности; закономерности наследования признаков; методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; -правила организации деятельности генетической лаборатории, этапы лабораторных исследований, задачи персонала; -виды лабораторного оборудования и правила его эксплуатации; -правила учета и контроля расходных материалов в соответствии с технологиями и методиками; -санитарно-эпидемиологические требования к организации работы генетических лабораторий;</p>
выполнение клинических лабораторных исследований первой и второй категории сложности	ПК 2.1. Выполнять процедуры преаналитического (лабораторного) этапа клинических лабораторных исследований первой и второй категории сложности.	<p>Практический опыт: лабораторная диагностика наследственных заболеваний</p> <p>Умения: -осуществлять первичную обработку биологического материала, поступившего в генетическую лабораторию; -вести медицинскую лабораторную документацию, в том числе в электронном виде.</p> <p>Знания: -цели, задачи, методы и показания к лабораторно-генетическим методам диагностики; -Нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения, общие вопросы организации медико-генетической службы, правила проведения лабораторно-генетических исследований; -правила транспортировки и хранения проб биологического материала с целью проведения различных видов лабораторно-генетических исследований; -правила эксплуатации оборудования и требования охраны труда.</p>

Личностные результаты:

<p align="center">Личностные результаты реализации программы воспитания (дескрипторы)</p>	<p align="center">Код личностных результатов реализации программы воспитания</p>
<p>Осознающий себя гражданином России и защитником Отечества, выражающий свою российскую идентичность в поликультурном и многоконфессиональном российском обществе и современном мировом сообществе. Сознательный свое единство с народом России, с Российским государством, демонстрирующий ответственность за развитие страны. Проявляющий готовность к защите Родины, способный аргументированно отстаивать суверенитет и достоинство народа России, сохранять и защищать историческую правду о Российском государстве</p>	<p align="center">ЛР 1</p>
<p>Проявляющий активную гражданскую позицию на основе уважения закона и правопорядка, прав и свобод сограждан, уважения к историческому и культурному наследию России. Осознанно и деятельно выражающий неприятие дискриминации в обществе по социальным, национальным, религиозным признакам; экстремизма, терроризма, коррупции, антигосударственной деятельности. Обладающий опытом гражданской социально значимой деятельности (в студенческом самоуправлении, добровольчестве, экологических, природоохранных, военно-патриотических и др. объединениях, акциях, программах). Принимающий роль избирателя и участника общественных отношений, связанных с взаимодействием с народными избранниками</p>	<p align="center">ЛР 2</p>
<p>Демонстрирующий приверженность традиционным духовно-нравственным ценностям, культуре народов России, принципам честности, порядочности, открытости. Действующий и оценивающий свое поведение и поступки, поведение и поступки других людей с позиций традиционных российских духовно-нравственных, социокультурных ценностей и норм с учетом осознания последствий поступков. Готовый к деловому взаимодействию и неформальному общению с представителями разных народов, национальностей, вероисповеданий, отличающий их от участников групп с деструктивным и девиантным поведением. Демонстрирующий неприятие социально опасного поведения окружающих и предупреждающий его. Проявляющий уважение к людям старшего поколения, готовность к участию в социальной поддержке нуждающихся в ней</p>	<p align="center">ЛР 3</p>
<p>Проявляющий и демонстрирующий уважение к труду человека, осознающий ценность собственного труда и труда других людей. Экономически активный, ориентированный на осознанный выбор</p>	<p align="center">ЛР 4</p>

<p>сферы профессиональной деятельности с учетом личных жизненных планов, потребностей своей семьи, российского общества. Выражающий осознанную готовность к получению профессионального образования, к непрерывному образованию в течение жизни Демонстрирующий позитивное отношение к регулированию трудовых отношений. Ориентированный на самообразование и профессиональную переподготовку в условиях смены технологического уклада и сопутствующих социальных перемен. Стремящийся к формированию в сетевой среде лично и профессионального конструктивного «цифрового следа»</p>	
<p>Демонстрирующий приверженность к родной культуре, исторической памяти на основе любви к Родине, народу, малой родине, знания его истории и культуры, принятие традиционных ценностей многонационального народа России. Выражающий свою этнокультурную идентичность, сознающий себя патриотом народа России, деятельно выражающий чувство причастности к многонациональному народу России, к Российскому Отечеству. Проявляющий ценностное отношение к историческому и культурному наследию народов России, к национальным символам, праздникам, памятникам, традициям народов, проживающих в России, к соотечественникам за рубежом, поддерживающий их заинтересованность в сохранении общероссийской культурной идентичности, уважающий их права</p>	ЛР 5
<p>Ориентированный на профессиональные достижения, деятельно выражающий познавательные интересы с учетом своих способностей, образовательного и профессионального маршрута, выбранной квалификации</p>	ЛР 6
<p>Осознающий и деятельно выражающий приоритетную ценность каждой человеческой жизни, уважающий достоинство личности каждого человека, собственную и чужую уникальность, свободу мировоззренческого выбора, самоопределения. Проявляющий бережливое и чуткое отношение к религиозной принадлежности каждого человека, предупредительный в отношении выражения прав и законных интересов других людей</p>	ЛР 7
<p>Проявляющий и демонстрирующий уважение законных интересов и прав представителей различных этнокультурных, социальных, конфессиональных групп в российском обществе; национального достоинства, религиозных убеждений с учётом соблюдения необходимости обеспечения конституционных прав и свобод граждан. Понимающий и деятельно выражающий ценность межрелигиозного и межнационального согласия людей, граждан, народов в России. Выражающий сопричастность к преумножению и трансляции культурных традиций и ценностей многонационального российского государства, включенный в общественные инициативы, направленные на их сохранение</p>	ЛР 8
<p>Сознающий ценность жизни, здоровья и безопасности. Соблюдающий и пропагандирующий здоровый образ жизни</p>	ЛР 9

<p>(здоровое питание, соблюдение гигиены, режим занятий и отдыха, физическая активность), демонстрирующий стремление к физическому совершенствованию. Проявляющий сознательное и обоснованное неприятие вредных привычек и опасных склонностей (курение, употребление алкоголя, наркотиков, психоактивных веществ, азартных игр, любых форм зависимостей), деструктивного поведения в обществе, в том числе в цифровой среде</p>	
<p>Бережливо относящийся к природному наследию страны и мира, проявляющий сформированность экологической культуры на основе понимания влияния социальных, экономических и профессионально-производственных процессов на окружающую среду. Выражающий деятельное неприятие действий, приносящих вред природе, распознающий опасности среды обитания, предупреждающий рискованное поведение других граждан, популяризирующий способы сохранения памятников природы страны, региона, территории, поселения, включенный в общественные инициативы, направленные на заботу о них</p>	<p>ЛР 10</p>
<p>Проявляющий уважение к эстетическим ценностям, обладающий основами эстетической культуры. Критически оценивающий и деятельно проявляющий понимание эмоционального воздействия искусства, его влияния на душевное состояние и поведение людей. Бережливо относящийся к культуре как средству коммуникации и самовыражения в обществе, выражающий сопричастность к нравственным нормам, традициям в искусстве. Ориентированный на собственное самовыражение в разных видах искусства, художественном творчестве с учётом российских традиционных духовно-нравственных ценностей, эстетическом обустройстве собственного быта. Разделяющий ценности отечественного и мирового художественного наследия, роли народных традиций и народного творчества в искусстве. Выражающий ценностное отношение к технической и промышленной эстетике</p>	<p>ЛР 11</p>
<p>Принимающий российские традиционные семейные ценности. Ориентированный на создание устойчивой многодетной семьи, понимание брака как союза мужчины и женщины для создания семьи, рождения и воспитания детей, неприятия насилия в семье, ухода от родительской ответственности, отказа от отношений со своими детьми и их финансового содержания</p>	<p>ЛР 12</p>
<p>Личностные результаты реализации программы воспитания, определенные отраслевыми требованиями к деловым качествам личности¹</p>	
<p>Демонстрирующий готовность и способность вести диалог с другими людьми, достигать в нем взаимопонимания, находить общие цели и сотрудничать для их достижения в профессиональной деятельности</p>	<p>ЛР 13</p>

¹ Разрабатывается ФУМО СПО. Вписаны как образец ЛР – можно доработать, переработать, заменить.

Проявляющий сознательное отношение к непрерывному образованию как условию успешной профессиональной и общественной деятельности	ЛР 14
Соблюдающий врачебную тайну, принципы медицинской этики в работе с пациентами, их законными представителями и коллегами	ЛР 15
Соблюдающий программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи, нормативные правовые акты в сфере охраны здоровья граждан, регулирующие медицинскую деятельность	ЛР 16
Соблюдающий нормы медицинской этики, морали, права и профессионального общения	ЛР 17
Уважающий и укрепляющий традиции ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	ЛР 18

2. СТРУКТУРА И ПРИМЕРНОЕ СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем в часах
Объем образовательной программы дисциплины	54
в т.ч:	
теоретическое обучение	10
практические занятия/ в т.ч. практическая подготовка	28
Самостоятельная работа	2
Консультации	2
<i>Промежуточная аттестация в форме: зачет</i>	12

2.2. Тематический план и содержание дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем часов	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4
Раздел 1. Цитологические основы наследственности			
	Теоретические занятия: Лекция 1. Предмет, задачи и основные принципы медицинской генетики. История развития медицинской генетики, основные достижения и проблемы генетики. Уровни организации генетического материала. Лекция 2. Принципы эпигенетической регуляции реализации генетической информации.	4	ОК01 – 09, ПК1.1, ПК2.1
Тема 1.1 Введение. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала	2	
	1 Цитологические основы наследственности. Ядро. Митохондрии.		
	2 Способы деления эукариотических клеток: митоз, мейоз и амитоз. Сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации.		
	3 Гаметогенез: овогенез, сперматогенез. Строение половых клеток.		
	Самостоятельная работа Практические занятия Цитологические основы наследственности. Внутриклеточные структуры – носители наследственной информации: ядро, митохондрии. Митоз. Мейоз.		
Тема 1.2 Особенности	Содержание учебного материала	2	
	1 Уровни упаковки генетического материала.		

хромосомного набора человека	2	Особенности хромосомного набора человека (количество, формы, размеры, хромосом), отличие мужского кариотипа от женского.		
	3	Половые хромосомы. Тельце Барра. Дифференцировка пола человека.		
	4	Дифференциальная окраска хромосом, эухроматин, гетерохроматин.		
	Самостоятельная работа			
	Практические занятия Особенности хромосомного набора человека (количество, формы, размеры, хромосом), отличие мужского кариотипа от женского. Половые хромосомы. Тельце Барра. Дифференциальная окраска хромосом, эухроматин, гетерохроматин.			
Раздел 2. Биохимические основы наследственности				
		Теоретические занятия:	2	ОК01 – 09, ПК1.1, ПК2.1
Тема 2.1 Нуклеиновые кислоты. От генома к протеому.	Содержание учебного материала			
	1	История открытия, виды нуклеиновых кислот.		
	2	ДНК, строение, функции, свойства. модель Дж. Уотсона и Ф. Крика.		
	3	Строение, виды и функции РНК.		
	4	Этапы биосинтеза белка. Репликация. Транскрипция. Трансляция.		
Самостоятельная работа				
Практические занятия Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации.				
Тема 2.2 Генетический код. Экспрессия генов. Геном. Транскриптом. Протеом.	Содержание учебного материала		2	
	1. Строение гена: интрон, экзон.			
	2. Механизм кодирования наследственной информации. Генетический код, его свойства. Работа с таблицей генетического кода.			
	3. Экспрессия генов. От транскриптома к протеому.			
	Самостоятельная работа			
Практические занятия Ген. Виды генов. Генетический код. Этапы реализации генетической информации.				

Раздел 3. Наследственность и среда			
	Теоретические занятия:		ОК01 – 09, ПК1.1, ПК2.1
Тема 3. Изменчивость и виды мутаций у организма.	Содержание учебного материала	2	
	1. Классификация форм изменчивости: ненаследственная, комбинативная, мутационная.		
	2. Мутагенез и его виды. Мутагены. Критические периоды развития. Тератогенез.		
	3. Виды мутаций и их клиническое значение. Классификации мутаций: по месту возникновения, по действию на организм, по изменению наследственного материала.		
	Самостоятельная работа		
Практические занятия Классификация форм изменчивости. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды. Виды мутаций и их клиническое значение.			
Раздел 4. Методы изучения наследственности человека			
	Теоретические занятия: Лекция 3. Современные лабораторные методы диагностики наследственных болезней.	2	ОК01 – 09, ПК1.1, ПК2.1
Тема 4.1 Клинико-генеалогический метод Цитогенетические методы	Содержание учебного материала	2	
	1. Классификация форм изменчивости: ненаследственная, комбинативная, мутационная.		
	2. Методика составления родословных и их генетический анализ.		
	3. Цитогенетический метод диагностики. Кариотип.		
	4. Молекулярное кариотипирование (ХМА). FISH-метод.		
Самостоятельная работа: анализ микрофотографий кариотипа человека, Составление генеалогического древа своей семьи	4		
Практические занятия Изучение методов с целью проведения бесед по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии: Клинико-генеалогического метода, его применение для выявления наследственных заболеваний.			

	Кариотипирование и его виды. Трактовка результатов. Решение ситуационных задач.		
Тема 4.2 Методы молекулярно-генетической диагностики наследственных болезней	Содержание учебного материала	2	
	1. Основы ПЦР		
	2. Основы секвенирования		
	3. Секвенирование нового поколения		
	Самостоятельная работа		
Практические занятия Изучение современных молекулярно-генетических методов диагностики. Область их применения, разрешающая способность, ограничения. Трактовка полученных результатов. Оценка патогенности.			
Раздел 5. Закономерности наследования признаков			
Тема 5. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование. Митохондриальное наследование.	Теоретические занятия:	2	ОК01 – 09, ПК1.1, ПК2.1
	Содержание учебного материала		
	1. Моногибридное и дигибридное скрещивание, законы Г. Менделя.		
	2. Аутомное доминантное и рецессивное наследование.		
	3. Сцепленное с полом наследование.		
	4. Митохондриальное наследование.		
Самостоятельная работа: решение ситуационных задач по типам наследования	2		
Практическое занятие Выполнение практикоориентированных задач для понимания механизмов возникновения наследственных патологий по различным типам наследования. Определение типа наследования заболевания (аутомно-доминантный, аутомно-рецессивный, сцепленный с Y-хромосомой, сцепленный с X-доминантный, сцепленный с X-рецессивный). Наследование групп крови и резус-фактора. Законы сцепленного наследования.			
Раздел 6. Наследственность и патология			
	Теоретические занятия: Лекция 4. Основы онкогенетики. Методы молекулярно-генетической диагностики в онкологии. Таргетная терапия.	2	ОК01 – 09, ПК1.1, ПК2.1

Тема 6.1. Хромосомные болезни	Содержание учебного материала	2	
	1. Наследственные болезни и их классификация.		
	2. Хромосомные болезни, общая характеристика. Механизм образования хромосомных болезней.		
	3. Количественные и структурные аномалии аутосом. Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау – клиника, цитогенетические варианты, диагностика, профилактика.		
	4. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера).		
	Самостоятельная работа: решение ситуационных задач по хромосомным синдромам. Анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: трисомии и моносомии половых хромосом. Аномальные фенотипы и клинические проявления хромосомных заболеваний по фотографиям больных.	2	
	Практическое занятие Хромосомные болезни. Этиопатогенез, клиника, диагностика трисомий и аномалий половых хромосом.		
Тема 6.2. Генные болезни Мульти- факториальные болезни.	Содержание учебного материала	2	ОК01 – 09, ПК1.1, ПК2.1
	1. Генные болезни. Мультифакториальные болезни.		
	2. Болезни обмена веществ: фенилкетонурия, галактоземия, мукополисахаридозы.		
	3. Нарушения гормонального обмена: аденогенитальный синдром, гипотиреоз.		
	4. Нарушения ионных каналов: муковисцидоз.		
	Самостоятельная работа: решение ситуационных практикоориентированных задач, моделирующих наследование генных болезней. Определение рисков возникновения моногенных заболеваний.	2	
	Практическое занятие Генные болезни. Мультифакториальные болезни. Аномальные фенотипы и клинические проявления генных заболеваний по фотографиям больных.		

Тема 6.3. Генные болезни Митохондриальные болезни	Содержание учебного материала	2	ОК01 – 09, ПК1.1, ПК2.1
	1. Патология свертывания крови: гемофилия.		
	2. Коллагенозы: ахондроплазия, синдром Марфана, синдром Элерса-Данло		
	3. Миодистрофии: спинальная мышечная дистрофия, Синдром Дюшен-Беккера.		
	4. Митохондриальные болезни.		
	Самостоятельная работа: решение ситуационных практикоориентированных задач, моделирующих наследование генных болезней. Определение рисков возникновения моногенных заболеваний.	2	
	Практическое занятие		
	Генные болезни. Митохондриальные болезни. Аномальные фенотипы и клинические проявления генных заболеваний по фотографиям больных.		
Раздел 7. Медико-генетическое консультирование			
	Теоретические занятия: Лекция 5. Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Организация, цели и задачи скрининговых программ.	2	
Тема 7.1 Преконцепционная профилактика и пренатальный скрининг	Содержание учебного материала	2	ОК01 – 09, ПК1.1, ПК2.1
	1. Основы профилактики врожденных пороков развития и хромосомных аномалий.		
	2. Первичная дородовая профилактика. Предимплантационная генетическая диагностика.		
	3. Пренатальный скрининг.		
	4. Показания к медико-генетическому консультированию.		
	Самостоятельная работа		
Практическое занятие Современная дородовая диагностика хромосомных отклонений. Составление этапов консультирования по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.			
Тема 7.2 Неонатальный скрининг	Содержание учебного материала	2	ОК01 – 09, ПК1.1, ПК2.1
	1. Неонатальный скрининг наследственных болезней и иммунодефицитов.		

Правовые и этические вопросы медицинской генетики	2. Медико-генетическое консультирование при моногенных заболеваниях. Расчет генетических рисков, планирование потомства.		
	3. Опроса и учета пациентов с наследственной патологией.		
	4. Правовые и этические вопросы медицинской генетики		
	Самостоятельная работа: расчет рисков рождения больного ребенка при различных видах генетической патологии (хромосомные и генные болезни).	2	
Практическое занятие Современная дородовая диагностика хромосомных отклонений. Составление этапов консультирования по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.			
Тема 7.3 Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала	2	ОК01 – 09, ПК1.1, ПК2.1
	1 Медико-генетическое консультирование. Принципы, цели, задачи, алгоритм.		
	Самостоятельная работа		
	Практическое занятие Составление этапов консультирования по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.		
	Теоретические занятия	10	
	Практические занятия	28	
	Самостоятельная работа	2	
	Консультации	2	
	Промежуточная аттестация экзамен	12	
	Всего	54	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Для реализации рабочей программы предусмотрены специальные помещения, представляющие собой учебные аудитории, оснащенные мебелью, оборудованием, расходными материалами, техническими средствами обучения для проведения занятий всех видов, предусмотренных учебным планом, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, а также помещений для организации самостоятельной и воспитательной работы.

Оборудование специальных помещений (учебной аудитории): учебная мебель, рабочее место преподавателя, учебно-наглядные пособия (стенды, плакаты, таблицы и т.п.), расходные материалы.

Технические средства обучения: компьютерное оборудование с необходимым комплектом лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения, в том числе отечественного производства (антивирусное программное обеспечение, архиваторы, текстовый редактор, табличный процессор, графические редакторы, программные средства телекоммуникационных технологий) и возможностью подключения к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», и (или) мультимедийное (демонстрационное) оборудование.

Помещения для организации самостоятельной и воспитательной работы оснащены мебелью, компьютерной техникой с возможностью подключения к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду университета (при наличии).

Оборудование учебного кабинета.

№	Наименование оборудования	Техническое описание
I Специализированная мебель и системы хранения		
Основное оборудование		
1	Функциональная мебель для обеспечения посадочных мест по количеству обучающихся.	
2	Функциональная мебель для оборудования рабочего места преподавателя.	
3	лабораторные шкафы	
4	иммерсионное масло	
5	сантиметровая лента	
6	медицинский инструментарий	
II Технические средства		
Основное оборудование		
1	компьютер (ноутбук) с лицензионным программным обеспечением	
2	оборудование для отображения графической информации и ее коллективного просмотра	
3	микроскопы	

4	микроскоп с иммерсионной системой, демонстрационные микропрепараты	
III Демонстрационные учебно-наглядные пособия		
Основное оборудование		
1	учебно-методический комплекс по дисциплинам	
2	наглядные пособия: модели, таблицы, плакаты, схемы, компьютерные презентации, фильмы	
3	медицинская документация (образцы бланков направлений на микробиологические исследования, регистрации результатов проведённых исследований и др.).	
4	<u>манекены (или фантомы, или тренажеры) для отработки практических манипуляций</u>	

3.2. Информационное обеспечение обучения

Для реализации программы библиотечный фонд образовательной организации имеет печатные и/или электронные образовательные и информационные ресурсы для использования в образовательном процессе. В случае использования электронной информационно-образовательной среды допускается замена печатного библиотечного фонда.

3.2.1. Перечень рекомендуемых учебных печатных и электронных изданий, дополнительных источников, Интернет-ресурсов.

Основные источники:

1. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учеб. для студентов образоват. учреждений сред. проф. образования / Э. Д. Рубан. - 3-е изд., стер. - Ростов н/Д : Феникс, 2013. - 319 с. - (Медицина). - Библиогр.: С. 314-315. - ISBN 978-5-222-21045-1 : 217-00. - Текст (визуальный) : непосредственный.

2. Бочков, Н.П. Клиническая генетика : учеб.: [с прил. на компакт-диске] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под. ред. Н.П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2013. - 582 с.+ 1 электрон. опт. диск CD-R : ил. - ISBN 978-5-9704-2676-0 : 680-00. - Текст (визуальный) : непосредственный.

3. 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. - <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970470589.html>

4. 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. <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.htm>

5. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2022. — 159 с. <https://urait.ru/bcode/490960>

Дополнительные источники:

1. Медицинская генетика : учеб. для мед. училищ и колледжей / А. Ю. Асанов, Н. А. Жученко, Т. И. Субботина [и др.] ; под ред. Н.П. Бочкова. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2022. - 224 с. : ил. - Библиогр.: С. 224. - СПО. - ISBN 978-5-9704-6583-7 : 850-00. - Текст (визуальный) : непосредственный.
2. Бочков Н.П. Клиническая генетика [Текст]: учеб.: [с прил. на компакт-диске]/ под ред. Н.П. Бочкова.-4-е изд., доп. и перераб.- М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа". 2013.- 582 с. + 1 электрон. опт. диск CD-R.
3. Акуленко Л.В. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Л. В. Акуленко. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - ISBN 978-5-9704-3361-4. - Текст (визуальный) : электронный.

Интернет-ресурсы:

Электронные образовательные ресурсы	Доступ к ресурсу
ЭБС «Консультант студента» – многопрофильный образовательный ресурс "Консультант студента" является электронной библиотечной системой (ЭБС), предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, https://www.studentlibrary.ru/ http://www.medcollegelib.ru/	Доступ неограничен (после авторизации)
ЭБС «Юрайт» – ресурс представляет собой виртуальный читальный зал учебников и учебных пособий от авторов ведущих вузов России по экономическим, юридическим, гуманитарным, инженерно-техническим и естественно-научным направлениям и специальностям, https://urait.ru/	Доступ неограничен (после авторизации)
Электронная библиотека РязГМУ – электронный каталог содержит библиографические описания отечественных и зарубежных изданий из фонда библиотеки университета, а также электронные издания, используемые для информационного обеспечения образовательного и научно-исследовательского процесса университета, https://lib.rzgmu.ru/	Доступ неограничен (после авторизации)
Система «КонсультантПлюс» – информационная справочная система, http://www.consultant.ru/	Доступ с ПК Центра развития образования
Официальный интернет-портал правовой информации http://www.pravo.gov.ru/	Открытый доступ
Федеральная электронная медицинская библиотека – часть единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения в качестве справочной системы: клинические рекомендации (протоколы лечения) предназначены для внедрения в	Открытый доступ

повседневную клиническую практику наиболее эффективных и безопасных медицинских технологий, в том числе лекарственных средств; электронный каталог научных работ по медицине и здравоохранению; журналы и другие периодические издания, публикующие медицинские статьи и монографии, ориентированные на специалистов в различных областях здравоохранения; электронные книги, учебные и справочные пособия по различным направлениям медицинской науки; уникальные редкие издания по медицине и фармакологии, представляющие историческую и научную ценность, https://femb.ru	
MedLinks.ru – универсальный многопрофильный медицинский сервер, включающий в себя библиотеку, архив рефератов, новости медицины, календарь медицинских событий, биржу труда, доски объявлений, каталоги медицинских сайтов и учреждений, медицинские форумы и психологические тесты, http://www.medlinks.ru/	Открытый доступ
Медико-биологический информационный портал, http://www.medline.ru/	Открытый доступ
DoctorSPB.ru - информационно-справочный портал о медицине, здоровье. На сайте размещены учебные медицинские фильмы, медицинские книги и методические пособия, рефераты и историй болезней для студентов и практикующих врачей, https://doctorspb.ru/	Открытый доступ
Компьютерные исследования и моделирование – результаты оригинальных исследований и работы обзорного характера в области компьютерных исследований и математического моделирования в физике, технике, биологии, экологии, экономике, психологии и других областях знания, http://crm.ics.org.ru/	Открытый доступ
Портал научных журналов на платформе ЭКО-ВЕКТОР – доступ к электронной базе данных российских научных рецензируемых журналов организован в многопользовательском режиме, без ограничения числа одновременных подключений к ресурсу и предоставляет возможность частичного копирования данных и распечатки https://journals.eco-vector.com/index/search/category/784	Открытый доступ
БД EastView Электронная база данных периодических изданий «EastView» в рамках определенной коллекции. Полные тексты статей из журналов представлены в форматах html, pdf. https://dlib.eastview.com/	Открытый доступ
ЭБС «Лань» Здесь представлены учебники, пособия, монографии, научные журналы и другой электронный контент. Читать литературу без регистрации можно с компьютеров университета. https://e.lanbook.com/	Открытый доступ
«Большая медицинская библиотека» (БМБ) В рамках проекта сформировано единое электронное образовательное пространство медицинских вузов России и стран СНГ. Участникам проекта предоставляется безвозмездный доступ к	Открытый доступ

<p>ресурсам БМБ: учебникам и пособиям, интерактивным текстам и медиаконтенту. Издания РязГМУ и других участников проекта можно найти на «Электронных полках учебных дисциплин». Часть изданий, размещенных в «Большой медицинской библиотеке», содержит текстовые задания для самопроверки - Книги, содержащие тесты. Учебно-методическая литература коллекции БМБ на английском, немецком и французском языках для иностранных студентов размещена в составе «Иностранной коллекции».</p>	
<p>Национальная электронная библиотека (НЭБ) Это государственная информационная система, которая объединяет оцифрованные фонды российских библиотек. http://нэб.рф; https://rusneb.ru/</p>	<p>Открытый доступ</p>
<p>Вестник современной клинической медицины Журнал «Вестник Современной Клинической Медицины», в котором содержатся статьи медицинской направленности: оригинальные исследования, обмен опытом, обзоры, организация здравоохранения. http://vskmjournals.org/ru/vypuski-zhurnala.html</p>	<p>Открытый доступ</p>
<p>Библиотека журналов по кардиологии и сердечно-сосудистой медицине включает архивы шести крупнейших журналов по кардиологии: артериальная гипертензия, кардиология, кардиоваскулярная терапия и профилактика, комплексные проблемы сердечно-сосудистых заболеваний, рациональная Фармакотерапия в Кардиологии, Российский кардиологический журнал. https://www.cardiojournal.online/</p>	<p>Открытый доступ</p>

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения	Критерии оценки	Формы и методы оценки
Умения:		
<p>-осуществлять первичную обработку биологического материала, поступившего в генетическую лабораторию;</p> <p>-соблюдать правила эксплуатации оборудования и требования охраны труда;</p> <p>-соблюдать правила санитарно-эпидемического режима;</p> <p>-владеть основными принципами работы с общелабораторным оборудованием;</p> <p>-вести медицинскую лабораторную документацию, в том числе в электронном виде.</p>	<p>- демонстрация способности прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стандартных символов;</p> <p>- проведение опроса и консультирования пациентов в соответствии с принятыми правилами</p>	<p>Устный опрос;</p> <p>письменный опрос; оценка выполнения практических навыков</p>
Знания:		
<p>-молекулярные основы наследственности; закономерности наследования признаков; методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</p> <p>-цели, задачи, методы и показания к лабораторно-генетическим методам диагностики;</p> <p>-Нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения, общие вопросы организации медико-генетической службы, правила проведения лабораторно-генетических исследований;</p> <p>-правила организации деятельности генетической лаборатории, этапы лабораторных исследований, задачи персонала;</p> <p>-правила транспортировки и хранения проб биологического материала с целью проведения различных видов лабораторно-генетических исследований;</p>	<p>- полное раскрытие понятий и точность употребления научных терминов, применяемых в генетике;</p> <p>- демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний</p>	<p>Устный опрос;</p> <p>письменный опрос;</p> <p>решение ситуационных задач;</p> <p>оценка презентаций и рефератов</p>

<p>-виды лабораторного оборудования и правила его эксплуатации;</p> <p>-правила учета и контроля расходных материалов в соответствии с технологиями и методиками;</p> <p>-санитарно-эпидемиологические требования к организации работы генетических лабораторий;</p> <p>-правила эксплуатации оборудования и требования охраны труда.</p>		
---	--	--

АННОТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

Рабочая программа дисциплины	ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики
Кафедра - разработчик рабочей программы	Кафедра гистологии, патологической анатомии медицинской генетики
Уровень профессионального образования	Среднее профессиональное образование
Специальность	31.02.03 Лабораторная диагностика
Квалификация	Медицинский лабораторный техник
Форма обучения	Очная
Место дисциплины в структуре образовательной программы	Дисциплина ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики относится к общепрофессиональному циклу
Краткое содержание дисциплины	<p>Раздел 1. Цитологические основы наследственности</p> <p>Тема 1.1 Введение. Цитологические основы наследственности</p> <p>Тема 1.2 Особенности хромосомного набора человека</p> <p>Раздел 2. Биохимические основы наследственности</p> <p>Тема 2.1 Нуклеиновые кислоты. От генома к протеому.</p> <p>Тема 2.2 Генетический код. Экспрессия генов. Геном. Транскриптом. Протеом.</p> <p>Раздел 3. Наследственность и среда</p> <p>Тема 3. Изменчивость и виды мутаций у организма.</p> <p>Раздел 4. Методы изучения наследственности человека</p> <p>Тема 4.1 Клинико-генеалогический метод</p> <p>Цитогенетические методы</p> <p>Тема 4.2 Методы молекулярно-генетической диагностики наследственных болезней</p> <p>Раздел 5. Закономерности наследования признаков</p> <p>Тема 5. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.</p> <p>Митохондриальное наследование.</p> <p>Раздел 6. Наследственность и патология</p> <p>Тема 6.1. Хромосомные болезни</p> <p>Тема 6.2. Генные болезни. Мульти- факториальные болезни.</p> <p>Тема 6.3. Генные болезни. Митохондриальные болезни</p> <p>Раздел 7. Медико-генетическое консультирование</p> <p>Тема 7.1 Преконцепционная профилактика и пренатальный скрининг</p> <p>Тема 7.2 Неонатальный скрининг</p> <p>Правовые и этические вопросы медицинской</p>

	генетики Тема 7.3 Медико-генетическое консультирование
Коды формируемых компетенций	ОК01 –09, ПК1.1, ПК2.1
Объем, часы	54
Вид промежуточной аттестации	экзамен