



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 20.05.2025г

Рабочая программа дисциплины	ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики
Образовательная программа	Основная профессиональная образовательная программа - программа подготовки специалистов среднего звена по специальности 31.02.02 Акушерское дело
Квалификация	Акушерка/ Акушер
Форма обучения	Очная

Разработчик (и): цикловая методическая комиссия УГПС 31.00.00 Клиническая медицина

ИОФ	Место работы (организация)	Должность
Л.А.Парамонова	Ефремовский филиал ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Преподаватель

Рецензент (ы):

ИОФ	Место работы (организация)	Должность
А.Н.Огорокова	Ефремовский филиал ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Преподаватель

Одобрено: цикловой методической комиссией УГПС 31.00.00 Клиническая медицина,
Протокол № 9 от 02.04.2025 г.

методическим советом филиала, Протокол № 9 от 04.04.2025 г.

учебно-методическим советом университета, Протокол № 5 от 24.04.2025 г.

Нормативная справка.

Рабочая программа дисциплины ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики
разработана в соответствии с:

ФГОС СПО	Приказ Минпросвещения России от 21.07.2022 N 587 "Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.02 Акушерское дело"
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»

СОДЕРЖАНИЕ

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	13
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	14

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

«Генетика человека с основами медицинской генетики»

1.1. Место дисциплины в структуре образовательной программы:

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» является обязательной частью общепрофессионального цикла примерной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.02 Акушерское дело.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии ОК:
ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07, ОК 08

1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК	Умения	Знания
ОК 01	Распознавать задачу и/или проблему в профессиональном и/или социальном контексте; выявлять и эффективно искать информацию, необходимую для решения задачи и/или проблемы.	Основные источники информации и ресурсов для решения задач и проблем в профессиональном и/или социальном контексте.
ОК 02	Определять задачи для поиска информации; определять необходимые источники информации.	Номенклатура информационных источников, применяемых в профессиональной деятельности; формат оформления результатов поиска информации.
ОК 03	Применять современную научную и профессиональную терминологию.	Современная научная и профессиональная терминология.
ОК 04	Организовывать работу коллектива и команды; взаимодействовать с коллегами, руководством, клиентами в ходе профессиональной деятельности.	Психологические основы деятельности коллектива, психологические особенности личности.
ОК 05	Проявлять толерантность в рабочем коллективе.	Правила оформления документов и построение устных сообщений.
ОК 07	Соблюдать нормы экологической безопасности.	Правила экологической безопасности при ведении профессиональной деятельности.
ОК 08	Использовать физкультурно-оздоровительную деятельность для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.	Основы здорового образа жизни.
ПК 3.1	Проводить санитарно-просветительную работу по формированию здорового	Основы здорового образа жизни, методы его формирования;

	образа жизни у женской части населения, по профилактике гинекологических заболеваний и заболеваний молочных желез.	рекомендации по вопросам личной гигиены, здорового образа жизни, мерам профилактики предотвратимых заболеваний.
ПК 3.4	Заполнять медицинскую документацию, в том числе в форме электронного документа; составлять план работы и отчет о своей работе; использовать в работе медицинские информационные системы и информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет».	Правила и порядок оформления медицинской документации в медицинских организациях, в том числе в форме электронного документа; должностные обязанности находящегося в распоряжении медицинского персонала; требования к обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем в часах
Объем образовательной программы учебной дисциплины	44
Основное содержание	36
в т. ч.:	
теоретическое обучение	18
практические занятия	18
<i>Самостоятельная работа¹</i>	8
Промежуточная аттестация в форме зачета	

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем, акад. ч / в том числе в форме практической подготовки, акад. ч	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4
Раздел 1. Медицинская генетика – теоретический фундамент современной медицины		3	
Тема 1.1. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки	Содержание учебного материала	2	ОК 02, ОК 03, ОК 08
	1. Генетика человека – раздел генетики, изучающий наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины. Связь дисциплины «Основы медицинской генетики» с другими дисциплинами.	2	
	2. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых.		
	3. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.		
	Самостоятельная работа обучающихся	1	
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности		7	ОК 02, ОК 03, ОК 07
Тема 2.1. Цитологические и биохимические основы наследственности	Содержание учебного материала	6	
	1. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека.	4	
	2. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.		
	3. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.		
	4. 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.		
	В том числе практических занятий	2	
	Практическое занятие1 «Изучение морфологии половых клеток. Гаметогенез. Размножение организмов».	2	
	Самостоятельная работа обучающихся	1	
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		10	ОК 02, ОК 03, ОК 04,
Тема 3.1 Закономерности наследования признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов	Содержание учебного материала	4	ОК 05, ОК 07
	1. Сущность законов наследования признаков у человека.	2	ПК 3.1
	2. Типы наследования менделирующих признаков у человека.		
	3. Генотип и фенотип.		
	4. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.		
	5. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.		
	В том числе практических занятий	2	
	Практическое занятие2 «Решение задач на закономерности наследования признаков при моно и дигибридном скрещивании и на взаимодействие между генами».	2	
Тема 3.2. Хромосомная Теория наследственности	Содержание учебного материала	2	ОК 02, ОК 03, ОК 04,
	1. Хромосомная теория Т. Моргана.		ОК 05, ОК 07
	2. Сцепленные гены, кроссинговер.		ПК 3.1
	3. Карты хромосом человека.		
Тема 3.3.Наследственные свойства крови. Наследственные заболевания крови	Содержание учебного материала		ОК 02, ОК 03, ОК 04,
	1. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.		ОК 05, ОК 07
	2. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной		ПК 3.1

	донорской кровью.		
	3. Наследственные заболевания крови: гемоглобинозы, гемофилия.		
	В том числе практических занятий	2	
	Практическое занятие 3 «Решение задач на наследование свойств крови и наследственные заболевания крови».	2	
	Самостоятельная работа обучающихся	2	
Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии		8	ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07
Тема 4.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики	Содержание учебного материала	6	ПК 3.1, ПК 3.4
	1. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.	2	
	2. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании.		
	3. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.		
	4. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.		
	5. Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс - диагностики определения X и Y хроматина.		
	6. Метод дерматоглифики.		
	7. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).		
	8. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга.		
	9. Иммуногенетический метод		

	10. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).		
	В том числе практических занятий	4	
	Практическое занятие 4 «Составление и анализ родословных схем».	2	
	Практическое занятие 5 «Решение задач по расчету частоты генов и генотипов в популяциях (Закон Харди - Вайнберга)».	2	
	Самостоятельная работа обучающихся	2	
Раздел 5. Изменчивость и мутации у человека. Факторы мутагенеза		5	ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07, ПК 3.1
Тема 5.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза	Содержание учебного материала	4	
	1. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Эндо - и экзомутагены.	2	
	2. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости.		
	3. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).		
	4. Мутагенез, его виды.		
	5. Фенокопии и генокопии.		
	В том числе практических занятий	2	
	Практическое занятие 6 «Решение задач на различные виды изменчивости и мутаций у человека».	2	
Самостоятельная работа обучающихся	1		
Раздел 6. Наследственность и патология		11	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07, ПК 3.1
Тема 6.1. Хромосомные болезни	Содержание учебного материала	4	
	1. Наследственные болезни и их классификация.	2	
	2. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты.		
	3. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера,		

	<div>синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме.</div> <div>4. Структурные аномалии хромосом.</div> <div>В том числе практических занятий</div> <div>Практическое занятие7 «Изучение аномальных кариотипов и клинических проявлений хромосомных заболеваний»</div>	2	
Тема 6.2. Генные болезни	Содержание учебного материала	7	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07, ПК 3.1
	1. Причины генных заболеваний.	2	
	2. Аутосомно-доминантные заболевания.		
	3. Аутосомно-рецессивные заболевания.		
	4. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.		
	5. Y - сцепленные заболевания.		
Тема 6.3. Наследственное предрасположение к болезням	Содержание учебного материала		ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07 ПК 3.1
	1. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.		
	2. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.		
	3. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.		
	4. Виды мультифакториальных признаков.		
	5. Изолированные врожденные пороки развития.		
	6. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др.		
	7. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний.		
	8. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.		
Тема 6.4. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое	Содержание учебного материала		ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07, ПК 3.1
	1. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний.		
	2. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.		

консультирование	3. Принципы лечения наследственных болезней.		
	4. Виды профилактики наследственных болезней.		
	5. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию.		
	6. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Неонатальный скрининг.		
	7. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы).		
	В том числе практических занятий	2	
	Практическое занятие 8 «Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний человека».		
	Практическое занятие 9 зачет	2	
	Самостоятельная работа обучающихся	1	
Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачёта			
Всего		44	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Для реализации программы учебной дисциплины должны быть предусмотрены следующие специальные помещения:

Кабинет Медико-биологических дисциплин, оснащенный в соответствии с п. 6.1.2.1 примерной образовательной программы по специальности 31.02.02 Акушерское дело.

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

Для реализации программы библиотечный фонд образовательной организации должен иметь печатные и/или электронные образовательные и информационные ресурсы, для использования в образовательном процессе. При формировании библиотечного фонда образовательной организацией выбирается не менее одного издания из перечисленных ниже печатных изданий и (или) электронных изданий в качестве основного, при этом список, может быть дополнен новыми изданиями.

3.2.1. Основные печатные издания

1. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/ Е.К. Хандогина [и др.]. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с., ил.
2. Медицинская генетика: учебник/ под ред. Н.П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 224 с., ил.
3. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики. учебник/ Э.Д. Рубан. - Ростов-на-Дону: Феникс, 2021.- 319 с., ил.

3.2.2. Основные электронные издания

1. Бочков, Н. П. Медицинская генетика: учебник [электронный ресурс] / под ред. Н. П. Бочкова. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 224 с. ил. - 224 с. Режим доступа: <http://www.medcollegelib.ru>
2. Васильева, Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач / Е. Е. Васильева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2023. — 92 с. — ISBN 978-5-507-45729-8. — Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/282359>.
3. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник [электронный ресурс]/ Хандогина Е.К. [и др.]. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 192 с. ил. Режим доступа: <http://www.medcollegelib.ru>
4. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник [электронный ресурс]/ М.М. Азова и др. - Москва: КноРус, 2021.- 208 с., ил. Режим доступа: <https://www.book.ru>
5. Кургуз, Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2023. — 176 с. — ISBN 978-5-507-45741-0. — Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/282398> .

3.2.3. Дополнительные источники

1. Бочков, Н.П. Клиническая генетика: учебник/ Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 4-е изд., доп. и перераб. - 582 с., ил.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
Перечень осваиваемых в рамках дисциплины знаний		
<ul style="list-style-type: none"> - основные источники информации и ресурсов для решения задач и проблем в профессиональном и/или социальном контексте; - номенклатура информационных источников, применяемых в профессиональной деятельности; - формат оформления результатов поиска информации; - современная научная и профессиональная терминология; - психологические основы деятельности коллектива, психологические особенности личности; - правила оформления документов и построение устных сообщений; - правила экологической безопасности при ведении профессиональной деятельности; - основы здорового образа жизни; - технологии выполнения простых медицинских услуг инвазивных вмешательств; - медицинские показания для направления пациентов на консультации к врачам-специалистам с целью уточнения диагноза; - медицинские и социальные показания к прерыванию беременности; - методы ухода за новорожденными; - аномалии развития и заболевания плода, плодных оболочек и плаценты; - порядок организации медицинской реабилитации; - методы определения реабилитационного потенциала пациента и правила формулировки реабилитационного диагноза; - основы здорового образа жизни, методы его формирования; - рекомендации по вопросам личной гигиены, здорового образа жизни, мерам профилактики предотвратимых заболеваний; - нормативные правовые акты, регламентирующие порядок проведения медицинских осмотров, диспансеризации и диспансерного наблюдения 	<p>«Отлично» заслуживает студент, обнаруживший всестороннее, систематическое и глубокое знание учебного материала, умение свободно выполнять задания, предусмотренные программой, проявивший творческие способности в понимании и использовании содержания курса.</p> <p>«хорошо» заслуживает студент, обнаруживший полное знание учебного материала, показавший систематический характер знаний по предмету и способный к самостоятельному выполнению предложенных программой заданий и их</p>	<p>Устный опрос, индивидуальный и фронтальный; оценка результатов письменного опроса; тестовый контроль</p>

<p>женской части населения;</p> <ul style="list-style-type: none"> - принципы диспансерного наблюдения женской части населения, в том числе в период беременности, в послеродовой период, после прерывания беременности; - правила и порядок оформления медицинской документации в медицинских организациях, в том числе в форме электронного документа; - должностные обязанности находящегося в распоряжении медицинского персонала; - требования к обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности. 	<p>обновлению в ходе профессиональной деятельности.</p> <p>«удовлетворительн о» заслуживает студент, обнаруживший знание основного учебного материала в объёме,</p>	
<p>Перечень осваиваемых в рамках дисциплины умений:</p> <ul style="list-style-type: none"> - распознавать задачу и/или проблему в профессиональном и/или социальном контексте; - выявлять и эффективно искать информацию, необходимую для решения задачи и/или проблемы; - определять задачи для поиска информации; - определять необходимые источники информации; - применять современную научную и профессиональную терминологию; - организовывать работу коллектива и команды; - взаимодействовать с коллегами, руководством, клиентами в ходе профессиональной деятельности; - проявлять толерантность в рабочем коллективе; - соблюдать нормы экологической безопасности; - использовать физкультурно-оздоровительную деятельность для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей; - оказывать простые медицинские услуги инвазивных вмешательств; - осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни, анамнеза болезни у пациентов (их законных представителей); - проводить медицинские осмотры пациентов; - интерпретировать и анализировать результаты осмотров пациента; - оценивать состояние пациента и (или) тяжесть заболевания; - подготавливать пациентов к лабораторным и инструментальным исследованиям; - проводить уход за новорожденными; - проводить мониторинг за витальными функциями новорожденных; 	<p>необходимом для дальнейшей учёбы и работы, справляющийся с выполнением заданий, предусмотренных программой, допустивший погрешности при ответе, но обладающий необходимыми знаниями для их устранения.</p> <p><u>«неудовлетворител ьно»</u></p> <p>выставляется студенту, обнаружившему пробелы в знаниях основного учебного материала, допустившему принципиальные ошибки в выполнении заданий, который не может продолжить обучение или</p>	<ul style="list-style-type: none"> - оценка результатов решения задач у доски или самостоятельно в тетради; - оценка результатов выполнения практической работы; - оценка результатов письменного ответа по билетам и решения ситуационных задач

<ul style="list-style-type: none"> - определять медицинские показания для проведения мероприятий по медицинской реабилитации пациентов, имеющих нарушения функций и структур организма и последовавшие за ними ограничения жизнедеятельности, в период беременности, родов, послеродовой период и с распространенными гинекологическими заболеваниями; - проводить санитарно-просветительную работу по формированию здорового образа жизни у женской части населения, по профилактике гинекологических заболеваний и заболеваний молочных желез; - организовывать и проводить медицинские профилактические осмотры пациентов с заболеваниями и (или) состояниями органов женской репродуктивной системы, в том числе мероприятия по профилактике и раннему выявлению гинекологических заболеваний и заболеваний молочных желез; - заполнять медицинскую документацию, в том числе в форме электронного документа; - составлять план работы и отчет о своей работе; - использовать в работе медицинские информационные системы и информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет». 	<p>приступить к профессиональной деятельности по окончании учебы</p>	
---	--	--