



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 20.05.2025 г

|                              |  |
|------------------------------|--|
| Рабочая программа дисциплины | ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики  |
| Образовательная программа    | Основная профессиональная образовательная программа - программа подготовки специалистов среднего звена по специальности 31.02.01 Лечебное дело |
| Квалификация                 | Фельдшер   |
| 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<br>Минздрава России | Преподаватель |

Рецензент (ы):

| ИОФ         | Место работы (организация)                             | Должность     |
|-------------|--|---------------|
| С.Ю.Илюхина | Ефремовский филиал ФГБОУ ВО РязГМУ<br>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 Министерства просвещения РФ от 4 июля 2022 г. №526 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.01 Лечебное 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 ДИСЦИПЛИНЫ.....  | 4  |
| 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ .....                 | 5  |
| 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ.....                      | 12 |
| 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ ..... | 13 |

# 1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

## ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики

### 1.1. Место дисциплины в структуре образовательной программы:

Дисциплина Генетика человека с основами медицинской генетики является обязательной частью общепрофессионального цикла примерной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии ОК:

ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09.

### 1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

| Код<br>ПК, ОК  | Умения  | Знания  |
|--|---|---|
| ОК01<br>ОК02<br>ОК04<br>ОК05<br>ОК06<br>ОК07<br>ОК09<br>ПК 2.1.<br>ПК4.1<br>ПК4.4<br>ПК6.7 | <u>Уметь:</u><br>- 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;<br>- 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;<br>- проводить предварительную диагностику наследственных болезней;<br>-рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;<br>- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;<br>проводить предварительную диагностику наследственных болезней;<br>- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии. | <u>Знать:</u><br>- биохимические и цитологические основы наследственности;<br>- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;<br>- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;<br>- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;<br>- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;<br>- признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;<br>- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.<br>- правила проведения индивидуально-го и группового профилактического консультирования; |

## 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

### 2.1. Объем дисциплины и виды учебной работы

| Вид учебной работы                         | Объем в часах |
|--|---------------|
| Объем образовательной программы дисциплины | 36            |
| в т.ч. в форме практической подготовки     | 28            |
| в т. ч.:                                   |               |
| теоретическое обучение                     | 8             |
| практические занятия                       | 28            |
| <i>Самостоятельная работа</i>              | <i>14</i>     |
| Промежуточная аттестация                   | Зачет         |

## 2.2. Тематический план и содержание дисциплины

| Наименование разделов и тем                                       | Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся  | Объем в часах | Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы |
|---|---|---------------|---|
| 1   | 2   | 3             | 4   |
| <b>Раздел 1. Цитологические основы наследственности</b>           |   | <b>5</b>      |   |
| <b>Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности</b> | <b>Содержание учебного материала</b>  | 1             | ОК 01<br>ОК 02<br>ОК 04<br>ОК 05<br>ОК 07<br>ОК 09                    |
|   | Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. История развития медицинской генетики, основные достижения и проблемы генетики.<br>Задачи и основные принципы медицинской генетики.<br>Уровни организации генетического материала.<br>Кариотип. Хромосомы: строение, классификация и типы хромосом человека.  |               |   |
|   | <b>Практическое занятие</b>   | 4             |   |
|   | Практическое занятие №1 Цитологические основы наследственности. Внутриклеточные структуры – носители наследственной информации: ядро, митохондрии.<br>Уровни упаковки генетического материала.<br>Особенности хромосомного набора человека (количество, формы, размеры, хромосом), отличие мужского кариотипа от женского. Половые хромосомы. Тельце Барра.<br>Дифференциальная окраска хромосом, эухроматин, гетерохроматин.<br>Способы деления эукариотических клеток: митоз, мейоз и амитоз.<br>Сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации.<br>Гаметогенез: овогенез, сперматогенез. Строение половых клеток. |               |   |
|   | Самостоятельная работа  | 2             |   |
| <b>Раздел 2. Биохимические основы наследственности</b>            |   | <b>5</b>      |   |
| <b>Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче</b>         | <b>Содержание учебного материала</b>  | 1             | ОК 01<br>ОК 02<br>ОК 04<br>ОК 05                                      |
|   | Нуклеиновые кислоты. История открытия, виды нуклеиновых кислот. ДНК, строение, функции, свойства. модель Дж. Уотсона и Ф. Крика.<br>Строение и функции РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке.  |               |   |

| Наименование разделов и тем   | Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся   | Объем в часах | Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы |
|---|--|---------------|---|
| <b>наследственной информации. Генетический код.</b>   | Ген, строение и свойства.<br>Генетический код, его свойства.   |               | ОК 09   |
|   | <b>Практическое занятие</b>  | 4             |   |
|   | Практическое занятие №2 Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.<br>Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации.<br>Сравнение ДНК и РНК.<br>Строение гена: интрон, экзон. Экспрессия генов.<br>Механизм кодирования наследственной информации.<br>Генетический код, его свойства. Работа с таблицей генетического кода.<br>Этапы биосинтеза белка. Транскрипция. Трансляция.<br>Решение задач, моделирующих принцип кодирования наследственной информации.<br>Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК. |               |   |
|   | Самостоятельная работа   | 2             |   |
| <b>Раздел 3. Закономерности наследования признаков</b>  |  | 5             |   |
| <b>Тема 3.1 Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.</b> | <b>Содержание учебного материала</b>   | 1             | ОК 01<br>ОК 02<br>ОК 04<br>ОК 05<br>ОК 09<br>ПК 4.4.                  |
|   | Моногибридное и дигибридное скрещивание, законы Г. Менделя.<br>Типы наследования признаков у человека.<br>Взаимодействие аллельных и неаллельных генов.<br>Хромосомная теория наследственности Т.Моргана.<br>Сцепленное с полом наследование.  |               |   |
|   | <b>Практическое занятие</b>  | 4             |   |
|   | Практическое занятие №3 Моно-гибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.<br>Выполнение практикоориентированных задач для понимания механизмов возникновения наследственных патологий по темам: Моногибридное скрещивание с полным и неполным доминированием.<br>Дигибридное скрещивание с полным доминированием.<br>Наследование групп крови и резус-фактора.<br>Законы сцепленного наследования.  |               |   |

| Наименование разделов и тем                                     | Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся  | Объем в часах | Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы |
|---|---|---------------|---|
|   | Хромосомной теории наследственности.<br>Наследование, сцепленное с полом.<br>Анализ задач, моделирующих моно-дигибридное скрещивание, наследование групп крови, резус-фактора, сцепленное наследование.   |               |   |
|   | Самостоятельная работа  | 2             |   |
| <b>Раздел 4. Методы изучения наследственности человека</b>      |   | 5             |   |
| <b>Тема 4.1.<br/>Методы изучения наследственности человека.</b> | <b>Содержание учебного материала</b>  | 1             | ОК 01<br>ОК 02<br>ОК 03<br>ОК 04<br>ОК 05<br>ОК 09<br>ПК 4.1.         |
|   | Цитогенетический метод.<br>Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.<br>Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.<br>Клинико-генеалогический метод. Области применения клинико-генеалогического метода.<br>Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).<br>Популяционно-статистический метод.<br>Методы пренатальной диагностики.  |               |   |
|   | <b>Практическое занятие</b>   | 4             |   |
|   | Практическое занятие №4 Методы изучения наследственности человека.<br>Изучение методов с целью проведения бесед по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии:<br>Клинико-генеалогического метода, его применение для выявления наследственных заболеваний.<br>Методика составления родословных и их генетический анализ.<br>Определение типа наследования заболевания (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, сцепленный с Y-хромосомой, сцепленный с X-доминантный, сцепленный с X-рецессивный).<br>Определение возможных генотипов членов рода<br>Сравнительный анализ «Методов изучения наследственности человека» |               |   |
|   | Самостоятельная работа  | 2             |   |



| Наименование разделов и тем                                  | Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся   | Объем в часах | Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы   |
|--|--|---------------|---|
| <b>Раздел 5. Наследственность и среда.</b>                   |  | 1             |   |
| <b>Тема 5.1<br/>Изменчивость и виды мутаций у организма.</b> | <b>Содержание учебного материала</b>   | 1             | ОК 01<br>ОК 02<br>ОК 04<br>ОК 06<br>ОК 07                               |
|  | Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.<br>Классификация форм изменчивости.<br>Ненаследственная изменчивость.<br>Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Мутации<br>Комбинативная изменчивость. Мутационная изменчивость.<br>Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды.<br>Классификации мутаций: по месту возникновения, по действию на организм, по изменению наследственного материала.   |               |   |
|  | Самостоятельная работа   | 2             |   |
| <b>Раздел 6. Наследственность и патология</b>                |  | 10            |   |
| <b>Тема 6.1.<br/>Хромосомные болезни</b>                     | <b>Содержание учебного материала</b>   | 1             | ОК 01<br>ОК 02<br>ОК 04<br>ОК 07<br>ОК 09<br>ПК 4.1<br>ПК 4.4<br>ПК 6.7 |
|  | Наследственные болезни и их классификация.<br>Хромосомные болезни, общая характеристика.<br>Количественные и структурные аномалии аутосом. Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау – клиника, цитогенетические варианты, диагностика, профилактика.<br>Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера).   |               |   |
|  | <b>Практическое занятие</b>  | 4             |   |
|  | Практическое занятие №5 Хромосомные болезни.<br>Механизм образования хромосомных болезней.<br>Современная дородовая диагностика хромосомных отклонений.<br>Составление этапов консультирования по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии:<br>- Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау.<br>Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: а) трисомии и моносомии аутосом.<br>Изучение наследственной патологии: синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера и др. |               |   |

| Наименование разделов и тем   | Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся  | Объем в часах | Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы |
|---|---|---------------|---|
|   | Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: трисомии и моносомии половых хромосом.<br>Аномальные фенотипы и клинические проявления хромосомных заболеваний по фотографиям больных.  |               |   |
|   | Самостоятельная работа  | 2             |   |
| <b>Тема 6.2.Генные болезни</b><br><b>Мультифакториальные болезни.</b> | <b>Содержание учебного материала</b>  | 1             |   |
|   | Определение и классификация генных болезней.<br>Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования.<br>Мультифакториальные болезни.  |               | ОК 01<br>ОК 02<br>ОК 05<br>ОК 09<br>ПК4.1.<br>ПК4.4.<br>ПК6.7         |
|   | <b>Практическое занятие</b>   | 4             |   |
|   | Практическое занятие №6Генные болезни. Мультифакториальные болезни.<br>Нарушение обмена аминокислот: фенилкетонурия, альбинизм, алкаптонурия<br>Нарушение обмена углеводов: галактоземия, мукополисахаридозы.<br>Нарушение обмена липидов: сфинголипидозы и нарушения обмена липидов плазмы крови.<br>Нарушение обмена стероидов: адреногенитальный синдром.<br>Аномальные фенотипы и клинические проявления генных заболеваний по фотографиям больных.<br>Решение практикоориентированных задач, моделирующих наследование генных болезней. Определение рисков возникновения моногенных заболеваний.<br>Мультифакториальные болезни. |               |   |
|   | Самостоятельная работа  | 2             |   |
| <b>Раздел 7.Медико-генетическое консультирование</b>                  |   | 5             |   |
| <b>Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование</b>                 | <b>Содержание учебного материала</b>  | 1             | ОК 01<br>ОК 02<br>ОК 04<br>ОК 05<br>ОК 09<br>ПК 4.4<br>ПК6.7          |
|   | Виды профилактики наследственных болезней.<br>Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.<br>Перспективное и ретроспективное консультирование.<br>Показания к медико-генетическому консультированию.<br>Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена.   |               |   |

| Наименование разделов и тем | Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся  | Объем в часах | Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы |
|-----------------------------|---|---------------|---|
|                             | <b>Практическое занятие</b>   | 2             |   |
|                             | Практическое занятие №7Медико-генетическое консультирование. Изучение вопросов с целью проведения опроса и учета пациентов с наследственной патологией: Решение заданий, моделирующих вопросы медико-генетического консультирования. Изучение вопросов по теме «Правовые и этические вопросы медицинской генетики».Составление анкеты с целью проведения опроса и ведения учёта пациентов с наследственной патологией. Проведение бесед по планированию семьи с учётом имеющейся наследственной патологии |               |   |
|                             | <b>Практическое занятие</b><br>Дифференцированный зачёт   | 2             |   |
|                             | <b>Всего</b>  | <b>50</b>     |   |

### **3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ**

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

Реализация дисциплины предполагает наличия учебного кабинета Генетики человека с основами медицинской генетики.

**Оборудование учебного кабинета:** Кабинетоснащенный оборудованием: мебель, доска, мел, техническими средствами обучения: компьютер с устройствами воспроизведения звука, принтер, мультимедиа-проектор с экраном

#### **3.2. Информационное обеспечение реализации программы**

Электронные образовательные ресурсы

Доступ к ресурсу ЭБС «Консультант студента»<https://www.studentlibrary.ru/>  
<http://www.medcollegelib.ru/> Доступ неограничен (после авторизации)

ЭБС "Юрайт" <https://urait.ru/> Доступ неограничен (после авторизации) Электронная библиотека РязГМУ <https://lib.rzgmu.ru/> Доступ неограничен (после авторизации)

ЭБС IPRbooks <https://www.iprbookshop.ru/> Доступ неограничен (после авторизации)

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

| <i>Результаты обучения</i>  | <i>Критерии оценки</i>  | <i>Методы оценки</i>   |
|---|---|--|
| <p><u>Знать:</u><br/> биохимические и цитологические основы наследственности; закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;<br/> методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;<br/> основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;<br/> основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;<br/> признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;<br/> цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию;<br/> - правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;<br/> Уметь:<br/> 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;<br/> 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;<br/> проводить предварительную диагностику наследственных болезней;<br/> рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;<br/> проводить опрос и вести учет</p> | <p>Демонстрируют решение заданий в тестовой форме.<br/> Демонстрируют знание терминов.<br/> Знают методы изучения генетики человека в норме и патологии.<br/> Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта.<br/> Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач.<br/> Проводят анкетирование и обработку данных о мерах профилактики населения хронических болезней.<br/> Демонстрируют практические навыки при составлении и анализе схем родословных, картиограмм.<br/> Демонстрируют практические навыки при составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.<br/> Оrientируются в формулировке терминов. Составляют план беседы и опроса пациентов с наследственной патологией.</p> | <p>Опрос.<br/> Отчеты по практическим работам.<br/> Контрольная работа</p> |

|  |  |  |
|--|--|--|
| <p>пациентов с наследственной патологией;</p> <p>проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p> <p>проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</p> |  |  |
|--|--|--|