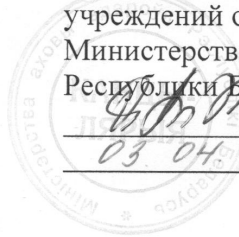


МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ
ГОСУДАРСТВЕННОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ОБРАЗОВАНИЯ
«БЕЛОРУССКАЯ МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ ПОСЛЕДИПЛОМНОГО
ОБРАЗОВАНИЯ»

УТВЕРЖДАЮ

Начальник управления
кадровой политики,
учреждений образования
Министерства здравоохранения
Республики Беларусь

О.В. Маршалко
03.04. 2019

**ТИПОВАЯ УЧЕБНАЯ ПРОГРАММА
ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ
«ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»**

профессионального компонента типовых учебных планов по специальностям
2-79 01 01 «Лечебное дело», 2-79 01 31 «Сестринское дело»
для реализации образовательной программы
среднего специального образования, обеспечивающей получение квалификации
специалиста со средним специальным образованием

Минск
2019

Автор: *Н.И.Тягунова*, преподаватель учреждения образования «Белорусский государственный медицинский колледж»

Рецензенты: *Н.П.Максимова*, заведующий кафедрой генетики биологического факультета учреждения образования «Белорусский государственный университет», профессор, д.б.н.
Е.В.Чаплинская, заведующий кафедрой биологии учреждения образования «Белорусский государственный медицинский университет», доцент, к.б.н.

Рекомендовано к утверждению центром научно-методического обеспечения высшего и среднего специального медицинского, фармацевтического образования государственного учреждения образования «Белорусская медицинская академия последипломного образования»

Начальник центра

Е.М. Русакова

ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Типовая учебная программа учебной дисциплины «Основы медицинской генетики» разработана в соответствии с образовательными стандартами и типовыми учебными планами по специальностям 2-79 01 01 «Лечебное дело», 2-79 01 31 «Сестринское дело».

Целью учебной дисциплины «Основы медицинской генетики» является подготовка специалиста, владеющего теоретическими знаниями и практическими навыками, необходимыми медицинскому работнику для понимания механизмов по патогенезу, новым методам диагностики и лечения наследственных заболеваний, их прогнозированию, выявлению и профилактике.

Преподавание учебной дисциплины предусматривает решение следующих задач:

- формирование теоретических знаний по основным разделам медицинской генетики;
- приобретение навыков по расчету генетического риска рождения ребенка с наследственной патологией;
- овладение вопросами организации и проведения медико-генетического консультирования среди населения.

В результате изучения учебной дисциплины учащиеся должны **знать на уровне представления:**

- предмет и задачи медицинской генетики;
- историю развития медицинской генетики как науки;
- биохимические и цитологические основы наследственности;

знать на уровне понимания:

- закономерности наследования признаков у человека;
- причины возникновения основных наследственных заболеваний;
- характерные признаки основных наследственных заболеваний;
- методы пренатальной диагностики врожденных пороков развития и наследственных заболеваний у детей;
- цели, задачи и этапы медико-генетического консультирования;

уметь:

- решать задачи по различным типам наследования;
- определять типы наследственной патологии по клинической картине заболевания;
- строить и анализировать родословные, определять тип наследования и вероятность возникновения наследственных заболеваний.

Учебная программа рассчитана на 32 учебных часа, из них 16 учебных часов отведено на практические занятия.

Для закрепления теоретических знаний и формирования необходимых умений и навыков учебной программой предусмотрено проведение практических занятий. Форма проведения практических занятий

определяется преподавателем исходя из цели обучения и содержания учебного материала.

В целях контроля усвоения учебного материала проводится обязательная контрольная работа, задания для которой разрабатываются преподавателем и рассматриваются цикловой комиссией.

Для повышения результативности образовательного процесса рекомендуется на лекциях использовать методы проблемного обучения (проблемное изложение, частично-поисковый и исследовательский методы), на практических занятиях – личностно-ориентированные технологии, основанные на активных (рефлексивно-деятельностных) формах и методах обучения.

В программе приведены примерные критерии оценки результатов учебной деятельности учащихся по дисциплине, которые разработаны на основе десятибалльной шкалы и показателей оценки результатов учебной деятельности обучающихся в учреждениях среднего специального образования.

Программа содержит примерный перечень оснащения учебной лаборатории приборами, оборудованием, техническими и демонстрационными средствами обучения, необходимыми для обеспечения образовательного процесса, и рекомендуемую литературу.

ПРИМЕРНЫЙ ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН

Раздел, тема	Количество учебных часов	
	всего	в том числе на практические занятия
1. Клеточные основы наследственности человека <i>Практическое занятие № 1</i> Строение и функции компонентов клетки. Типы деления. Гаметогенез	4	2
2. Биохимические основы наследственности человека <i>Практическое занятие № 2</i> Строение и функции ДНК и РНК. Основные матричные процессы	4	2
3. Закономерности наследования признаков человека <i>Практическое занятие № 3</i> Понятия и термины современной генетики. Законы Менделя. Генетика пола	4	2
4. Взаимодействие генов. Изменчивость	3	
<i>Обязательная контрольная работа</i>	1	
<i>Практическое занятие № 4</i> Виды взаимодействия генов. Наследование групп крови. Виды изменчивости		2
5. Методы исследования генетики человека <i>Практическое занятие № 5</i> Характеристика методов изучения наследственности человека	4	2
6. Генеалогический метод исследования наследственности человека. Медико-генетическое консультирование <i>Практическое занятие № 6</i> Этапы клинико-генеалогического метода. Моделирование этапов медико-генетического консультирования	4	2
7. Наследственность и патология. Хромосомные болезни человека	4	

<i>Практическое занятие № 7</i> Общая характеристика хромосомных болезней. Особенности некоторых хромосомных болезней		2
8. Генные болезни человека <i>Практическое занятие № 8</i> Общая характеристика генных болезней. Особенности некоторых генных болезней	4	2
Итого	32	16

СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ

Тема 1. **Клеточные основы наследственности человека**

Значение, задачи и история развития медицинской генетики. Основные компоненты эукариотической клетки, их функции. Строение и функции компонентов ядра. Строение метафазной хромосомы. Понятие гетерохроматина и эухроматина, полового хроматина. Виды хромосом. Кариотип. Идиограмма.

Жизненный, клеточный и митотический циклы клетки. Характеристика интерфазы. Типы деления клетки эукариот: amitoz, mitoz, meioz. Характеристика митоза: фазы, содержание генетического материала, значение. Характеристика мейоза: фазы, содержание генетического материала, значение. Патология митоза и мейоза. Гаметогенез.

Практическое занятие №1. Строение и функции компонентов клетки. Типы деления. Гаметогенез.

Закрепление знаний о строении и функциях компонентов клетки, типах деления, гаметогенезе.

Закрепление знаний о строении хромосом, видах хромосом, кариотипе.

Тема 2. **Биохимические основы наследственности человека**

Доказательство генетической роли нуклеиновых кислот. Строение, функции ДНК, РНК. Репликация ДНК.

Программирование синтеза белка в клетке: транскрипция, трансляция. Генетический код и его свойства.

Практическое занятие №2. Строение и функции ДНК и РНК. Основные матричные процессы.

Закрепление знаний о строении и функциях ДНК и РНК, основных матричных процессах в клетке.

Решение задач, моделирующих синтез полипептида (с использованием таблиц генетического кода).

Тема 3. **Закономерности наследования признаков человека**

Основные понятия и термины современной генетики: ген, фен, генотип, фенотип, аллельные гены, гомо- и гетерозигота, доминантный ген, рецессивный ген, альтернативные признаки, моногибридное и дигибридное скрещивание, экспрессивность, пенетрантность.

Законы Менделя и условия их проявления. Гипотеза чистоты гамет. Менделирующие признаки человека, типы их наследования.

Генетика пола. Признаки, сцепленные с половыми хромосомами. Признаки, контролируемые полом. Признаки, ограниченные полом.

Понятие о хромосомной теории наследственности Моргана. Понятие о картах хромосом эукариот (генетические и цитологические).

Практическое занятие №3. Понятия и термины современной генетики. Законы Менделя. Генетика пола.

Закрепление понятий и терминов современной генетики. Закрепление знаний о законах Менделя, принципах наследования признаков, связанных с полом.

Решение задач, моделирующих наследование менделирующих признаков.

Решение задач, моделирующих наследование признаков, сцепленных с полом.

Тема 4. Взаимодействие генов. Изменчивость

Внутриаллельное взаимодействие генов: полное и неполное доминирование, сверхдоминирование, кодоминирование. Наследование групп крови по системе АВ0 и Rh-фактора.

Межаллельное взаимодействие генов: комплементарность, эпистаз, полимерия.

Изменчивость и ее виды. Фенотипическая изменчивость. Норма реакции. Фенокопии и генокопии. Генотипическая изменчивость и ее формы (комбинативная и мутационная). Классификация мутагенов. Классификация мутаций. Понятие о репарации ДНК.

Практическое занятие №4. Виды взаимодействия генов. Наследование групп крови. Виды изменчивости.

Закрепление знаний о видах взаимодействия генов, видах изменчивости.

Решение задач, моделирующих взаимодействие аллельных и неаллельных генов.

Решение задач, моделирующих наследование групп крови системы АВ0 и резус-фактора.

Обязательная контрольная работа

Тема 5. Методы исследования генетики человека

Человек как объект генетических исследований. Характеристика основных методов генетики человека. Близнецовый метод. Конкордантность и дискордантность. Формула Хольцингера. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Цитогенетический метод. Биохимические методы. Методы рекомбинантной ДНК.

Характеристика экспресс-методов генетики человека (микробиологические, дерматоглифический, определение X- и Y- хроматина, химические, биохимические).

Методы пренатальной диагностики наследственных заболеваний. Определение α -фетопротеина, УЗИ, хорионбиопсия, амниоцентез.

Практическое занятие №5. Характеристика методов изучения наследственности человека.

Закрепление знаний о методах изучения наследственности человека.

Решение задач с использованием формулы Хольцингера.

Решение задач с использованием закона Харди-Вайнберга.

Тема 6. Генеалогический метод исследования наследственности человека. Медико-генетическое консультирование

Клинико-генеалогический метод, его этапы. Обозначения, принятые при составлении родословных. Основные типы наследования признаков, их характеристика.

Медико-генетическое консультирование (МГК). Цели и задачи МГК. Основные принципы, этапы и содержание МГК. Показания к МГК.

Практическое занятие №6. Этапы клинико-генеалогического метода. Моделирование этапов медико-генетического консультирования.

Закрепление знаний об этапах клинико-генеалогического метода, медико-генетическом консультировании.

Составление родословных.

Анализ родословных: определение типа наследования заболевания, установление генотипов всех членов родословной.

Определение генетического риска рождения ребенка с наследственной патологией.

Тема 7. Наследственность и патология. Хромосомные болезни человека

Классификация наследственной патологии. Понятие о мультифакториальных болезнях (болезнях с наследственной предрасположенностью). Принципы терапии наследственной патологии.

Общая характеристика хромосомных болезней: частота встречаемости, причины, методы диагностики и лечения.

Количественные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Патау, – частота встречаемости, причины, диагностика, клиническая картина.

Аномалии числа половых хромосом: синдром Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, – частота встречаемости, причины, диагностика, клиническая картина.

Структурные аномалии хромосом: синдром «кошачьего крика», – частота встречаемости, причина, клиническая картина.

Практическое занятие №7. Общая характеристика хромосомных болезней. Особенности некоторых хромосомных болезней.

Закрепление знаний о типах хромосомных болезней, особенностях некоторых хромосомных болезней (синдром Дауна, синдром Патау, синдром Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, синдром «кошачьего крика»).

Определение хромосомного заболевания по предложенной клинической картине, кариотипу.

Запись и анализ кариотипов пациентов с хромосомной патологией.

Тема 8. Генные болезни человека

Общая характеристика генных болезней: частота встречаемости, классификация, причины, методы диагностики и лечения. Энзимопатии.

Нарушения обмена аминокислот: фенилкетонурия – причины, симптомы, диагностика, лечение).

Нарушения обмена соединительной ткани: синдром Марфана – причины, симптомы, диагностика).

Нарушения свертывающей системы крови: гемофилия – причины, симптомы, диагностика.

Практическое занятие №8. Общая характеристика генных болезней. Особенности некоторых генных болезней.

Закрепление знаний о типах генных болезней, особенностях некоторых генных болезней (фенилкетонурии, синдрома Марфана, гемофилии).

Определение генного заболевания по предложенной клинической картине, решение ситуационных задач.

ПЕРЕЧЕНЬ ПРАКТИЧЕСКИХ НАВЫКОВ, ПОДЛЕЖАЩИХ ОСВОЕНИЮ

1. Решение задач, моделирующих процессы транскрипции и трансляции, с использованием таблиц генетического кода.
2. Решение задач, моделирующих наследование менделирующих признаков.
3. Решение задач, моделирующих сцепленное с полом наследование.
4. Решение задач, моделирующих наследование групп крови по системе АВ0 и резус-фактора.
5. Решение задач, моделирующих взаимодействие аллельных и неаллельных генов.
6. Составление родословных.
7. Анализ родословных: определение типа наследования заболевания, установление генотипов всех членов родословной.
8. Определение генетического риска рождения ребенка с наследственной патологией.
9. Запись и анализ кариотипов пациентов с хромосомной патологией.
10. Определение хромосомного заболевания по предложенному фенотипу и кариотипу.
11. Определение генного заболевания по предложенной клинической картине.

**ПРИМЕРНЫЕ КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ РЕЗУЛЬТАТОВ УЧЕБНОЙ
ДЕЯТЕЛЬНОСТИ УЧАЩИХСЯ**

Отметка в баллах	Показатели оценки
1 (один)	Узнавание объекта изучения на таблицах, рисунках, в тексте; распознавание отдельных известных терминов и фактов; наличие многочисленных существенных ошибок, исправляемых с помощью преподавателя
2 (два)	Различение отдельных фактов, явлений и объектов, изучаемых медицинской генетикой; наличие грубых ошибок
3 (три)	Неполное воспроизведение программного учебного материала на уровне памяти; наличие существенных ошибок, исправляемых с непосредственной помощью преподавателя; выполнение стереотипных практических заданий с ошибками
4 (четыре)	Освоение учебного материала на репродуктивном уровне и неполное его воспроизведение; наличие исправимых ошибок при дополнительных (наводящих) вопросах; выполнение стереотипных заданий по образцу (решение задач, составление родословной и т.д.)
5 (пять)	Осознанное воспроизведение программного учебного материала с несущественными ошибками и неточностями; выполнение практических заданий с несущественными ошибками; решение типовых задач с использованием алгоритма с наличием несущественных ошибок
6 (шесть)	Полное и осознанное воспроизведение программного учебного материала; применение знаний в знакомой ситуации по образцу; самостоятельное выполнение практических заданий; решение типовых задач с использованием алгоритма
7 (семь)	Владение программным учебным материалом высокой степени сложности и оперирование им в знакомой ситуации с несущественными ошибками; решение типовых задач с обоснованием и формулированием выводов с единичными несущественными ошибками
8 (восемь)	Владение программным учебным материалом высокой степени сложности и оперирование им в знакомой ситуации; применение его для выполнения комбинированных заданий; установление причинно-следственных связей на основе сравнения и анализа; правильное решение типовых задач с обоснованием порядка действий; решение нестандартных задач

9 (девять)	Свободное оперирование программным учебным материалом различной степени сложности в незнакомой ситуации; выполнение заданий творческого характера; единичные недочеты или затруднения, не влияющие на результаты исследования и исправляемые учащимися самостоятельно
10 (десять)	Свободное оперирование программным учебным материалом различной степени сложности с использованием междисциплинарных связей; умение применять полученные знания для решения нестандартных задач; выполнение творческих заданий по учебной дисциплине, направленных на исследование, моделирование

Примечание. При отсутствии результатов учебной деятельности обучающимся выставляется «0» (ноль) баллов.

**ПРИМЕРНЫЙ ПЕРЕЧЕНЬ ОСНАЩЕНИЯ
УЧЕБНОЙ ЛАБОРАТОРИИ**

№ п/п	Наименование	Количество
1.	<p>Технические средства обучения Технические устройства мультимедийный проектор телевизор DVD-проигрыватель компьютер интерактивная доска Дидактическое обеспечение видеофрагменты и видеофильмы по разделам и темам</p>	<p align="center">1 1 1 1 1</p> <p align="center">Комплект</p>
2.	<p>Электронные средства обучения: электронные учебные пособия по всем разделам компьютерные программы педагогического назначения мультимедийные презентации по всем разделам</p>	<p align="center">Комплект Комплект Комплект</p>
3.	<p>Объемные средства обучения модель ДНК микропрепараты по теме «Клеточные основы наследственности человека»</p>	<p align="center">1 Комплект</p>
4.	<p>Печатные средства обучения фотографии больных с наследственной патологией таблицы генетического кода таблицы и схемы по дисциплине, изготовленных типографским способом или силами учащихся в процессе технического творчества учащихся:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Строение клетки - Строение хромосом. Схема строения X и Y хромосом - Виды хромосом. Идиограмма - Митоз. Мейоз - Схема гаметогенеза - Строение ДНК - Синтез белка в клетке - Типы мутаций - Наследование групп крови - Синдром Клайнфельтера - Синдром Шерешевского-Тернера - Врожденные пороки развития при болезни Дауна - Схема наследования дальтонизма у человека - Правила записи кариотипов - Символы при составлении родословных - Типы наследования - Амниоцентез. Хорионбиопсия 	<p align="center">Комплект Комплект Комплект</p>

	- Цитогенетический метод исследования	
5.	Средства обучения для проведения практических занятий микроскоп бинокулярный	4
6.	Оборудование помещения доска классная стол для преподавателя столы для учащихся стулья информационный стенд карниз для таблиц мойка шкаф для таблиц	1 1 15 31 1 1 1 1

ЛИТЕРАТУРА

Основная

1. **Радыгина, В.В.** Основы генетики человека: учеб.-метод. пособие/ В.В. Радыгина, О.В. Даливеля, В.Ф. Черник. – Минск: БГПУ, 2017.
2. **Заяц, Р.Г.** Медицинская биология и общая генетика: учебник/ Р.Г.Заяц, В.Э. Бутвиловский., В.В. Давыдов, И.В. Рачковская. – 2-е изд., испр. Минск: Выш. школа, 2012.
3. **Бочков, Н.П.** Медицинская генетика: учебник для медицинских училищ и колледжей/ Н.П. Бочков, А.Ю. Асанов, Н.А. Жученко [и др.]. – М.: «ГЭОТАР-Медиа», 2016.

Дополнительная

4. **Рубан, Э.Д.** Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/ Э.Д. Рубан. – Ростов н/Д: Феникс, 2018.
5. **Васильева, Е.Е.** Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: учебное пособие/ Е.Е. Васильева. – СПб.: Лань, 2016.
6. **Притчард, Д.Д.** Наглядная медицинская генетика: учебное пособие/ Д.Д. Притчард, Б.Р. Корф. – М.: «ГЭОТАР-Медиа», 2018.
7. **Песецкая, Л.Н.** Сборник задач с решениями по генетике/ Л.Н. Песецкая, Г.Г. Гончаренко. – Минск: Сэр-Вит, 2004.

Нормативные правовые акты

8. **Об организации** оказания медицинской помощи пациентам с редкими генетическими заболеваниями в г. Минске : приказ комитета по здравоохранению Минского городского исполнительного комитета 18.03.2011 № 171.
9. **Об организации** лечения пациентов с редкими генетическими заболеваниями : приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 30.03.2018 № 288.
10. **Об утверждении** инструкции о порядке проведения медико-генетического консультирования и диагностики граждан в государственных организациях здравоохранения : постановление Министерства здравоохранения Республики Беларусь 28.03.2007 № 26: с изм. и доп.