



ПРИНЯТО

Протокол №3 от 30.05.2024 г.

Протокол №3
Председатель

ГРАММА

Л.М. Федорова

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
учебной дисциплины
ОПЦ. 05 «Генетика человека с основами
медицинской генетики»

ЦМК Обще медицинских дисциплин

1

СОДЕРЖАНИЕ

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

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) по специальности 34.02.01 «Сестринское дело»

Организация-разработчик: медицинский колледж СГМУ Разработчик:
Спирина Людмила Ивановна – преподаватель медицинского колледжа СГМУ

Согласовано:
Директор Научной медицинской библиотеки СГМУ Кузнецова И. И.

Рабочая программа рассмотрена и согласована на заседании методического совета по среднему профессиональному образованию от 25.05.2023 протокол № 3.
от 30.05.2024г. Протокол № 3

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ОПЦ.05 «ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Учебная дисциплина ОПЦ.05 «Генетика с основами медицинской генетики» является обязательной частью общепрофессионального цикла основной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии

ОК 01 Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам

ОК 02 Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации, информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности

ОК 03 Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по правовой и финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях

ПК 3.1. Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний

ПК 3.2. Пропагандировать здоровый образ жизни

ПК 3.3. Участвовать в проведении профилактических осмотров и диспансеризации населения

ПК 4.1. Проводить оценку состояния пациента

ПК 4.2. Выполнять медицинские манипуляции при оказании медицинской помощи пациенту

ПК 4.3. Осуществлять уход за пациентом

ПК 4.5. Оказывать медицинскую помощь в неотложной форме

ПК 4.6. Участвовать в проведении мероприятий медицинской реабилитации

ЛР 7 Осознающий приоритетную ценность личности человека; уважающий собственную и чужую уникальность в различных ситуациях, во всех формах и видах деятельности.

ЛР 9 Соблюдающий и пропагандирующий правила здорового и безопасного образа жизни, спорта; предупреждающий либо преодолевающий зависимости от алкоголя, табака, психоактивных веществ, азартных игр и т.д. Сохраняющий психологическую устойчивость в ситуативно сложных или стремительно меняющихся ситуациях

1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК, ЛР	Умения	Знания
ОК 01. ОК 02. ОК 03. ПК 3.1. ПК 3.2. ПК 3.3. ПК 4.1. ПК 4.2. ПК 4.3. ПК 4.5. ПК 4.6. ЛР 7. ЛР 9.	- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней - рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией; - составлять родословную и уметь ее анализировать;	- биохимические и цитологические основы наследственности; - закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; - методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; - основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; - основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; - цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию.

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	38
в т. ч.:	
теоретическое обучение	18
практические занятия	16
<i>самостоятельная работа</i>	2
промежуточная аттестация (дифференцированный зачет)	2

2.2. Тематический план и содержание учебной 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
Тема 1 Биохимические основы наследственности	Содержание учебного материала	4	
	Теоретическое занятие № 1 1. История развития генетики, основные достижения генетики. Задачи медицинской генетики. 2. Нуклеиновые кислоты. ДНК, РНК: строение, функции, свойства. 3. Комплементарность, репликация, транскрипция, трансляция. 4. Строение гена: интрон, экзон. Экспрессия генов. 5. Генетический код, его свойства	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	В том числе практические занятия		
	Практическое занятие № 1 1. Заполнение таблицы «Сравнительный анализ ДНК и РНК». 2. Работа с таблицей генетического кода по расшифровке кодонов ДНК и РНК 3. Решение молекулярных задач с использованием знаний о генетическом коде, принципе комплементарности, репликации, транскрипции, трансляции. - моделирующих принцип кодирования наследственной информации. Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК, РНК. 4. Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям	2	
Тема № 2 Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала	4	
	Теоретическое занятие №2 1. Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки. 2. Общий план строения эукариотической клетки. 3. Наследственный аппарат клетки. Уровни организации генетического материала.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3.,

	Хромосомный набор клетки. Кариотип. Хромосомы: строение, классификация и типы хромосом человека. 4. Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип». 5. Жизненный цикл клетки. Способы деления эукариотических клеток: митоз, мейоз и амитоз. 6. Гаметогенез (овогенез, сперматогенез).		ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	В том числе практические занятия		
	Практическое занятие № 2 1. Решение задач по определению особенностей хромосомного набора человека (количество, формы, размеры хромосом), 2. Сравнение кариограмм мужского кариотипа и женского: сходство, отличие, формулы, половые хромосомы. Изучение Денверской классификации хромосом и кариограммы в норме 3. Изучение схемы «Митоз» Найти все фазы и нарисовать схему митоза, указывая поведение хромосом в каждой фазе 4. Заполнение таблицы сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации.	2	
Тема 3. Закономерности наследования признаков	Содержание учебного материала	4	
	Теоретическое занятие №3 1 Моногибридное и дигибридное скрещивание, законы Г. Менделя. Генотип и фенотип 2 Типы наследования признаков у человека. Сцепленное с полом наследование. 3 Взаимодействие аллельных и неаллельных генов, полное и неполное доминирование 4 Хромосомная теория наследственности Т.Моргана. 5 Пенетрантность и экспрессивность генов у человека	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	В том числе практические занятия		
	Практическое занятие №3. Решение задач прогнозирования при А-Д, А-Р, Х-Р, Y - сцепленном типах наследования Решение задач для понимания механизмов возникновения наследственных патологий при моногибридном и дигибридном скрещивании.	2	
Тема 4. Методы изучения наследственности человека.	Содержание учебного материала	6	
	Теоретическое занятие №4 1 Антропогенетика ее особенности. 2 Клинико-генеалогический метод. Этапы, особенности	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2.,

	3 Биохимический метод. 4 Близнецовый метод.		ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	Теоретическое занятие № 5. 1. Цитогенетический метод. 2 Методы пренатальной диагностики. 3 Дерматоглифический метод 4 Популяционно-статистический метод 5 Методы генетики соматических клеток	2	
	В том числе практические занятия		
	Практическое занятие № 4 Решение задач по составлению родословных и их генетический анализ: -Определение типа наследования заболевания. -Определение возможных генотипов членов рода. -Определение индекса наследования и уровень риска проявления патологии в роду. -Особенности родословных при разных типах наследования	2	
Тема 5 Виды изменчивости и мутации у человека.	Содержание учебного материала	4	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	Теоретическое занятие № 6 1. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. 2 Классификация форм изменчивости. 3 Ненаследственная изменчивость. Норма реакции. Фенокопии. 4 Комбинативная изменчивость. 5 Мутационная изменчивость. Классификация мутагенов. Классификации мутаций.	2	
	В том числе практические занятия		
	Практическое занятие № 5 Изучение статистических закономерностей модификационной изменчивости. Решение задач - Составление вариационного ряда изменчивости признака и определение частоты встречаемости признака. - Построение вариационной кривой на графике. - Определение средней величины признака.	2	
Тема № 6 Хромосомные болезни	Содержание учебного материала	4	
	Теоретическое занятие № 7 1 Наследственные болезни и их классификация.	2	

	2 Хромосомные болезни, общая характеристика. Количественные и структурные аномалии аутосом. Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау – клиника, цитогенетические варианты, диагностика, профилактика. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера).		
	В том числе практические занятия		
	Практическое занятие № 6 Анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями (трисомии по аутосомам, трисомии по половым хромосомам и моносомии) по плану. Анализ по фотографиям больных хромосомных заболеваний: исследование фенотипической картины и клинических проявлений хромосомных заболеваний. Заполнение таблицы зависимости количества X- и Y-хроматина от кариотипа Решение задач по прогнозированию хромосомных болезней у человека	2	
Тема 7. Генные болезни. МФБ.	Содержание учебного материала	4	
	Теоретическое занятие № 8 1. Определение и классификация генных болезней. Доминантный и рецессивный характер наследования. 2. Причины моногенных заболеваний. 3. Краткие симптомы генных болезней. 4. Мультифакториальные болезни. Классификация.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	В том числе практические занятия		
	Практическое занятие №7 Решение задач, моделирующих наследование генных болезней. Составление алгоритма скрининга на ФКУ. Знакомство с планшеткой и ее заполнение Расчет питания для ребенка с ФКУ. Решение ситуационных задач	2	
Тема № 8 Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала	4	
	Теоретическое занятие № 9 1 Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию 2. Перспективное и ретроспективное консультирование. 3 Скрининг, задачи, свойства скрининга. Массовые скринирующие методы выявления	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3.,

	наследственных заболеваний. Неонатальный скрининг		ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	В том числе практические занятия		
	Практическое занятие №8 Решение заданий, моделирующих вопросы медико-генетического консультирования. Проведение бесед по планированию семьи с учётом имеющейся наследственной патологии. Составление алгоритма беседы по планированию семьи с учетом наследственной патологии, опроса пациентов с наследственной патологией Решение ситуационных задач.	2	
Самостоятельная работа:	Подготовка к промежуточной аттестации	2	
Промежуточная аттестация	Дифференцированный зачет	2	
	Всего	38	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Для реализации программы учебной дисциплины должен быть оборудован кабинет медико-биологических дисциплин.

Оборудование учебного кабинета:

Наглядные средства обучения

1). Таблицы: -

Генетический код

Символы для составления родословных

Кариограммы в норме и патологии

2). Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями

3) *Технические средства обучения:*

1. Мультимедиа система (компьютер, телевизор)

2. Видеофильмы

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

3.2.1 Основные источники:

1. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6583-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html>
2. Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина Генетика человека с основами медицинской генетики Издательство ГЭОТАР-Медиа Тип издания учебник Год издания 2021 <https://www.studentlibrary.ru/ru/book/ISBN9785970461815.html?SSr=07E7050F2BBE5>
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. - ISBN 978-5-9704-7058-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970470589.html>
4. 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, 2023. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-8117-2, DOI: 10.33029/9704-7058-9-GCM-2022-1-192. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970481172.html>
5. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. - Ростов-на-Дону : Феникс, 2024. - 319 с. (Среднее медицинское образование) - ISBN 978-5-222-35268-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/ru/book/ISBN9785222352687.html?SSr=07E805193E14D>

3.2.2 Дополнительные источники:

1. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учебник / Э. Д. Рубан. - 3-е изд., стер. - Ростов-на-Дону : Феникс, 2020
2. Тимолянова Е.К. «Медицинская генетика» Ростов на Дону. Феникс. 2018
3. Васильева Е.К. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: Учебное пособие. – СПб.: Издательство «Лань», 2016
4. Медицинская генетика под ред. Бочкова Н.П. учебник М., Мастерство. 2014
5. Гайнутдинов, И. К. Медицинская генетика [Текст]: учеб. / И. К. Гайнутдинов, Э. Д. Рубан. – Ростов н/Д.: Феникс, 2016.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

<i>Результаты обучения</i>	<i>Критерии оценки</i>	<i>Методы оценки</i>
Знания: - биохимические и цитологические основы наследственности; - закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; - методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; - основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; -основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; -цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию	- полное раскрытие понятий и точность употребления научных терминов, применяемых в генетике; - демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний	Тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач дифференцированный зачет
Умения: -проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; -проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней. -рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией; - составлять родословную и уметь ее анализировать;	- демонстрация способности прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стандартных символов; - проведение опроса и консультирования пациентов в соответствии с принятыми правилами	Экспертная оценка выполнения практических заданий