

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

СОДЕРЖАНИЕ

ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	стр. 5
СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	7
УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	16
КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	17

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС по специальности СПО 34.02.01 Сестринское дело углубленной подготовки.

1.2. Требования к результатам освоения дисциплины:

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен уметь:

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен знать:

- 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.

Содержание дисциплины ориентировано на подготовку студентов к освоению профессиональных модулей ППССЗ по специальности 34.02.01 Сестринское дело и овладению профессиональными компетенциями:

ПК 1.1. Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.

ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.

ПК 2.2. Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.

ПК 2.3. Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.

ПК 2.5. Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.

ПК 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию.

ПК 4.4. Проводить исследовательскую работу по анализу и оценке качества сестринской помощи, способствовать внедрению современных медицинских технологий.

ПК 5.1. Организовывать и оказывать сестринскую помощь, консультировать по вопросам укрепления здоровья пациента, его семьи, в том числе и детей; групп населения в учреждениях первичной медико-санитарной помощи.

ПК 5.2. Проводить мониторинг развития ребенка в пределах своих полномочий.

ПК 5.3. Организовывать и оказывать специализированную и высокотехнологичную сестринскую помощь пациентам всех возрастных категорий.

В процессе освоения дисциплины у студентов должны формироваться общие компетенции:

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.

ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.

ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.

ОК 9. Быть готовым к смене технологий в профессиональной деятельности.

ОК 10. Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

ОК 14. Сформировать мотивацию здорового образа жизни контингента.

Личностные результаты в процессе освоения УД ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики	Коды формируемых ЛР
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.	ЛР 9
Соблюдающий врачебную тайну, принципы медицинской этики в работе с пациентами, их законными представителями и коллегами.	ЛР 14

Соблюдающий программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи, нормативные правовые акты в сфере охраны здоровья граждан, регулирующие медицинскую деятельность.	ЛР 15
Имеющий активную жизненную позицию со стремлением к профессиональному росту, совершенствующий профессиональные знания и навыки, умеющий брать на себя ответственность и принимать решения в критических ситуациях	ЛР 17

1.3. Количество часов на освоение рабочей программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 75 час., в том числе:
обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 50 часов;
самостоятельной работы обучающегося 25 часов.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	<i>Объем часов</i>
Максимальная учебная нагрузка (всего)	75
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	50
в том числе:	
практические занятия	22
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	25
1. Составление таблиц	4
2. Решение задач	5
3. Составление и анализ родословных схем.	3
4. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.	3
5. Подготовка сообщений по заданной теме дисциплины.	8
6. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	2
Итоговая аттестация в форме – дифференцированный зачет	

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа обучающихся		Объем часов	Уровень освоения
1	2		3	4
Раздел 1 Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины			3 2 (1)	
Тема 1.1. Предмет и история развития генетики	Содержание учебного материала		2	
	1	Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека.		1
	2	Разделы дисциплины. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами.		1
	3	История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.		1
	Самостоятельная работа обучающихся Подготовка реферативных сообщений: «Значение генетики для медицины», «История развития науки – генетики».		1	
Раздел 2. Цитологические и молекулярные основы наследственности			12 4/4 (4)	

Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала		2	
	1	Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения.		2
	2	Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека.		2
	3	Митоз, мейоз.		2
	Самостоятельная работа обучающихся Составить таблицу "Сравнительная характеристика про- и эукариотической клеток".		1	
Тема 2.2 Молекулярные основы наследственности	Содержание учебного материала:		2	
	1	Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Репликация.		2
	2	Биосинтез белка.		2
	Практическое занятие Молекулярные основы наследственности. Строение хромосом.		2	
	Практическое занятие Молекулярные основы наследственности. Синтез белка, построение полипептидов.		2	
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Подготовка сообщения (примерные темы: «Открытие нуклеиновых кислот», «Свойства нуклеиновых кислот».) 2. Заполнить таблицу "Сравнительная характеристика нуклеиновых кислот".		3	

Раздел 3. Закономерности наследования признаков		21 8/6(7)	
Тема 3.1. Законы наследования признаков	Содержание учебного материала		
	1	Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип.	2
	2	Взаимодействие аллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование.	2
	3	Механизм наследования групп крови АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения резус - конфликта матери и плода.	2
	Практическое занятие Законы наследования признаков. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, полное и неполное доминирование, кодоминирование. Наследование признаков с неполной пенетрантностью.		2
	Самостоятельная работа обучающихся Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследование признаков с неполной пенетрантностью.		2
Тема 3.2. Взаимодействие генов: аллельное и неаллельное	Содержание учебного материала		
	1	Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: эпистаз, комплементарность, полимерия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.	2
	2	Плейотропное действие генов	2

	Практическое занятие Взаимодействие генов: аллельное и неаллельное. Решение задач на наследственные свойства крови по системе ABO и резус системе. Решение задач на сцепленное наследование генов.		2	
	Самостоятельная работа обучающихся Подготовка реферативных сообщений: (примерные темы: «Группа крови системы MNS», «Группа крови системы Duffy», Группы крови системы Kell».		2	
Тема 3.3. Хромосомная теория наследственности	Содержание учебного материала		2	
	1	Хромосомная теория Т.Моргана..		2
	2	Сцепленные гены, кроссинговер		2
	3	Карты хромосом человека.		2
	Самостоятельная работа обучающихся Решение задач, моделирующих наследование признаков при сцеплении генов и кроссинговере.		1	
Тема 3.4. Определение пола. Наследование признаков сцепленных с полом	Содержание учебного материала		2	
	1	Гены в семьях. Аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный типы наследования.		2
	2	Наследование, сцепленное с X- и Y-хромосомами.		2
	3	Неменделевское наследование		2
	Практическое занятие Определение пола. Наследование признаков сцепленных с полом. Решение задач, моделирующих наследование признаков, сцепленных с полом, и признаков, контролируемых аутосомными и сцепленными с полом генами.		2	

	Самостоятельная работа обучающихся Решение задач, моделирующих наследование признаков, сцепленных с полом, и признаков, контролируемых аутосомными и сцепленными с полом генами	2	
Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии		9 2/4(3)	
Тема 4.1. Методы изучения наследственности	Содержание учебного материала	2	
	1 Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.		1
	2 Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ.		1
	3 Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.		1
	4 Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.		1
	5 Цитогенетический, популяционно-статистический и метод дерматоглифики.		1
	Практическое занятие Составление и анализ родословных схем. Решение задач по расчету частоты генов и генотипов в популяциях (Закон Харди – Вайнберга)	4	
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Составление родословных схем. 2. Решение задач по расчету частоты генов и генотипов в популяциях	3	
Раздел 5. Виды изменчивости и виды		6 2/2(2)	

мутаций у человека. Факторы мутагенеза.			
Тема 5.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	Содержание учебного материала		
	1	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости.	2
	2	Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутагены.	1
	3	Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии.	1
	Практическое занятие Изменчивость и виды мутаций у человека		2
	Самостоятельная работа обучающихся Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Антропогенные факторы мутагенеза», «Радиационный мутагенез», «Биологические факторы мутагенеза»).		2
Раздел 6. Наследственность и патология			24 10/6(8)
Тема 6.1 Хромосомные болезни	Содержание учебного материала		
	1	Наследственные болезни и их классификация.	2
	2	Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Синдромы частичных моносомий.	1
	3	Клиника, цитогенетические варианты. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом	1
	Практическое занятие. Хромосомные болезни. Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных.		2
	Самостоятельная работа обучающихся		2

	Составить таблицу: "Хромосомные болезни" с указанием кариотипа, частоты встречаемости, клинических симптомов хромосомных заболеваний".			
Тема 6.2 Генные болезни	Содержание учебного материала		2	
	1	Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.		1
	2	Причины генных заболеваний.		1
	Практическое занятие Генные болезни. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.		2	
	Самостоятельная работа обучающихся Подготовка электронной презентации по темам: «Главные черты клинической картины генных болезней».		2	
Тема 6.3 Наследственное предрасположение к болезням	Содержание учебного материала		2	
	1	Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.		1
	2	Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.		1
	3	Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.		1
	4	Виды мультифакториальных признаков.		1
	5	Изолированные врожденные пороки развития.		1
	Самостоятельная работа обучающихся Подготовка электронных презентаций: «Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности», «Врожденные пороки развития».		1	
Тема 6.4 Диагностика наследственных	Содержание учебного материала		2	
	1	Методы изучения мультифакториальных заболеваний.		1
	2	Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний		1

болезней	3	Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.		1
		Самостоятельная работа обучающихся Подготовка сообщений «Доклиническая диагностика и профилактическое лечение наследственных болезней».	1	
Тема 6.5 Профилактика и лечение наследственных заболеваний		Содержание учебного материала	2	
	1	Принципы лечения наследственных болезней.		2
	2	Виды профилактики наследственных болезней.		2
	3	Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.		2
	4	Перспективное и ретроспективное консультирование.		2
		Практическое занятие Классификация наследственных заболеваний. Изучение наследственных заболеваний по фотографиям больных. Дифференцированный зачет.	2	
		Самостоятельная работа обучающихся Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	2	
Всего			75	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Оборудование учебного кабинета:

1. Таблицы.
2. Мультимедиа система
3. Видеофильмы
4. Столы и стулья для обучающихся
5. Стол и стул для преподавателя
6. Шкаф для учебно-методических пособий
7. Учебная доска

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

1. Основные источники:

1. Медицинская генетика. уч-к. изд. ГЭОТАР-Медиа Под ред. Н.П. Бочкова 2022, 224 с.
2. Медицинская генетика в иллюстрациях и таблицах: Учебное пособие. уч-к изд. Практическая медицина Под ред. Агаджанян А.В., Фучич А.Ф., Цховребова Л.В., Лазан-Турчич Р.И. 2022, 504с.
3. Рубан Э.Д. Генетика с основами медицинской генетики: уч-к. изд. 3-е, стер. – Ростов н/Д. Феникс, 2021г. – 319 с.

2. Дополнительные источники:

1. Гинтер, Е. К. Медицинская генетика : национальное руководство / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с
2. Генетика человека с основами медицинской генетики. Уч-к изд. "Лань" Под ред. Кургуз Р. В., Киселева Н. В. 2022, 176с
3. Интернет источники <http://www.medcollegelib.ru>
<http://www.medliter.ru>

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий и лабораторных работ, тестирования, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий, проектов, исследований.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
Умения	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры.
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. Проверка тезисов профилактической беседы. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий.
Знания	Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий. Индивидуальный и групповой опрос.
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	