



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ САХАЛИНСКОЙ ОБЛАСТИ
АЛЕКСАНДРОВСК-САХАЛИНСКИЙ ФИЛИАЛ
ГОСУДАРСТВЕННОГО БЮДЖЕТНОГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО УЧРЕЖДЕНИЯ
«САХАЛИНСКИЙ БАЗОВЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»

Рассмотрено ПЦМК

Н.В. Михайлова
Протокол № 10
от «15» 06 2021г



Утверждаю:
Директор АСФ ГБПОУ «СБМК»

М.Г. Романенко
«15» 06 2021г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
ОБЩЕПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ
ГЕНЕТИКИ**

Квалификация «**Медицинская сестра\ медицинский брат**»
специальность **34.02.01. «Сестринское дело»**
уровень: **базовый**

Александровск-Сахалинский
2021 г.

СОДЕРЖАНИЕ

	стр.
1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	15
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	16
5. ЛИСТ ПЕРЕСМОТРА И ВНЕСЕНИЯ ИЗМЕНЕНИЙ В РАБОЧУЮ ПРОГРАММУ ОП.04 «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»	17

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью основной профессиональной образовательной программы по специальностям СПО: 34.02.01 Сестринское дело (базовой подготовки), в соответствии с ФГОС СПО и ПСССЗ.

1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

Дисциплина Генетика человека с основами медицинской генетики входит в состав дисциплин профессионального цикла. ОП.04

1.3. Цели и задачи дисциплины – требования к результатам освоения учебной дисциплины:

Базовая часть:

В результате освоения 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.

В процессе освоения дисциплины у студентов должны формироваться общие и профессиональные компетенции (ОК и ПК):

ОК1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

ОК2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.

ОК3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.

ОК4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития.

ОК5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.

ОК6. Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.

ОК7. Брать ответственность за работу членов команды (подчинённых), за результат выполнения заданий.

ОК8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.

ОК9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.

ОК10. Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.

ОК11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, человеку.

ОК12. Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности. ОК13. Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.

ПК 2.2. Определять тактику ведения пациента.

ПК 2.3. Выполнять лечебные вмешательства.

ПК 2.4. Проводить контроль эффективности лечения.

ПК 3.1. Проводить диагностику неотложных состояний.

ПК 5.3. Осуществлять паллиативную помощь.

Вариативная часть не предусмотрена.

1.4. Рекомендуемое количество часов на освоение программы учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 54 час., в том числе:
обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 36 часов;
самостоятельной работы обучающегося 18 часов.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	54
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	36
в том числе:	
практические занятия	18
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	18
Изучение основной и дополнительной литературы. <ol style="list-style-type: none"> 1. Конспектирование 2. Подготовка сообщений. 3. Составление и решение кроссвордов 4. Составление таблиц 5. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВ0 и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью. 6. Составление и анализ родословных схем. 7. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний. 	
<p>При изучении каждого раздела дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» проводятся следующие формы контроля знаний студентов: индивидуальный, групповой, комбинированный, самоконтроль, фронтальный.</p> <p>Все формы контроля проводятся разными методами: устный, письменный, тестовый с выставлением поурочного балла (оценка деятельности студента на всех этапах занятия с выведением итоговой оценки).</p> <p>По окончании изучения дисциплины выставляется оценка, складывающаяся из:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. оценки по теоретической подготовке; 2. оценки по практическим навыкам и умениям; 3. оценка по самостоятельной работе; 3. оценки выполнения тестовых заданий. <p>Дисциплина заканчивается Дифференцированным зачетом</p>	

**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. Цитологические основы	т-2 п-2 с-2 4	
Тема 1.1. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки Цитологические основы наследственности	<p>Теоретическое занятие</p> <p>Тема 1.1. Основные понятия и история развития генетики.</p> <p>Тема 2.1. Цитологические основы наследственности</p> <p>Содержание учебного материала</p> <p>Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами.</p> <p>История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения</p> <p>Практическое занятие № 1</p> <p>Цитологические основы наследственности</p>	2	1

	<p>Самостоятельная работа обучающегося</p> <p>1) Законспектировать (Медицинская генетика: / Под ред. Н.П.Бочкова)</p> <ul style="list-style-type: none"> • Наиболее значимые открытия в генетике за последние 100 лет • Основные положения (аксиомы) медицинской генетики <p>2) Законспектировать (Учебник Генетика человека с основами медицинской генетики / В.Н.Горбунова.)</p> <ul style="list-style-type: none"> • Словарь терминов: Разделы "Генетика", "Болезни человека" <p>3) Эссе "Значение генетики для медицины"</p> <p>Изучение основной и дополнительной литературы.</p> <p>Законспектировать: органеллы клетки и их функции</p> <p>Словарь терминов: Разделы «Законы Менделя», «Ген», «Признак», «Скрещивание», «Клетка», «Мейоз», «Митоз», «Хромосома» Зарисовать схемы: Митоз и мейоз</p>	2	1
Раздел 2.	Цитологические и биохимические основы наследственности	т-2 п-2 с-2 6	
Тема 2.1. Биохимические основы наследственности	<p>Теоретическое занятие</p> <p>Тема 2.2 Биохимические основы наследственности.</p> <p>Содержание учебного материала</p> <p>Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению.</p> <p>Гены и их структура. Реализация генетической информации.</p> <p>Генетический код и его свойства.</p>	2	1
	Практическое занятие № 2 Биохимические основы наследственности	2	1

	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <p>Изучение основной и дополнительной литературы.</p> <p>1.Законспектировать Словарь терминов: Разделы «Нуклеиновые кислоты», Таблицу кодирования аминокислот.</p> <p>2.Составить таблицу сравнения РНК и ДНК</p>	2	1
Раздел 3.	Закономерности наследования признаков	т-6 п-4 с-5 15	
<p>Тема 3.1.</p> <p>Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.</p>	<p>Теоретическое занятие</p> <p>1. Тема 3.1. Наследование признаков при скрещивании.</p> <p>Взаимодействие между генами.</p> <p>Содержание учебного материала</p> <p>Сущность законов наследования признаков у человека.</p> <p>Типы наследования менделирующих признаков у человека.</p> <p>Генотип и фенотип.</p> <p>Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.</p> <p>Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.</p>	2	2
	<p>Практическое занятие № 3</p> <p>Закономерности наследования признаков. Взаимодействие между генами</p>	2	2
	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <p>Изучение основной и дополнительной литературы</p> <p>1. Законспектировать Законы Менделя</p> <p>2. Зарисовать решетку Пинетта при дигибридном скрещивании</p> <p>3. Записать примеры менделирующих признаков у человека.</p> <p>4.Решение задач на менделирующие признаки у человека.</p>	2	2

Тема 3.2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.	Содержание учебного материала Теоретическое занятие Тема 3.2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомная теория Г.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.	2	1
	Самостоятельная работа обучающихся Изучение основной и дополнительной литературы. Сформировать таблицу «взаимодействие аллельных генов» - «пример».	1	1
Тема 3.3. Наследственные свойства крови.	Теоретическое занятие Тема 3.3. Наследственные свойства крови. Содержание учебного материала Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.	2	1
	Практическое занятие № 4 Наследование свойств крови	2	2
	Самостоятельная работа обучающихся Изучение основной и дополнительной литературы. 1. Составить таблицы наследования группы крови системы АВО и резус-фактор. 2. Составить план беседы по профилактике резус-конфликта 3. Решение задач, моделирующих моногибридное и дигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе	2	2

Раздел 4.	Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	т-2 п-4 с-3 9	
<p>Тема 4.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод.</p>	<p>Теоретическое занятие Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии Содержание учебного материала Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина. Метод дерматоглифики. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод</p>	2	2
	<p>Практическое занятие № 5 Составление и анализ родословных схем.</p>	2	2
	<p>Практическое занятие № 6 Цитогенетический и популяционно-статистический методы.</p>	2	2

	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <p>Изучение основной и дополнительной литературы.</p> <p>1. Составить и решить кроссворд</p> <p>2. Решение задач на определение частоты встречаемости наследуемых факторов</p>	3	
Раздел 5.	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	т-2 п-2 с-2 6	
Тема 5.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	<p><i>Теоретическое занятие</i></p> <p>Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза</p> <p><i>Содержание учебного материала</i></p> <p>Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости.</p> <p>Причины и сущность мутационной изменчивости.</p> <p>Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).</p> <p>Эндо - и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии</p>	2	1
	<p>Практическое занятие № 7</p> <p>Изменчивость и виды мутаций у человека</p>	2	1
	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <p>Изучение основной и дополнительной литературы.</p> <p>1. Законспектировать: Причины и сущность мутационной изменчивости</p> <p>2. Сообщение на одну из тем (объем 1 стр А4)</p> <ul style="list-style-type: none"> - Генофонд современного человека - Антропогенные факторы мутагенеза - Радиационный мутагенез - Биологические факторы мутагенеза 	2	1
Раздел 6.	Наследственность и патология	т-4 п-4 с-4 12	
Тема 6.1 Хромосомные болезни. Генные болезни. Наследственное	<p>Теоретическое занятие</p> <p>Тема 6.1 Хромосомные болезни</p> <p>Тема 6.2 Генные болезни</p> <p>Тема 6.3 Наследственное предрасположение к болезням</p>	2	1

<p>предрасположение к болезням</p>	<p>Содержание учебного материала Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме. Структурные аномалии хромосом. Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y- сцепленные заболевания Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.</p>		
	<p>Практическое занятие № 8 Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.</p>	<p>2</p>	
	<p>Самостоятельная работа обучающихся Изучение основной и дополнительной литературы. Составить таблицу: Хромосомные болезни Подготовить сообщение по заданной теме 3.Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах Половая функция при хромосомных синдромах Группы риска по развитию хромосомных синдромов Клинические проявления хромосомных aberrаций.</p>	<p>2</p>	

Тема 6.2. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний Методы пренатальной диагностики. Медико-генетическое консультирование	Теоретическое занятие Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний Содержание учебного материала Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина). Принципы лечения наследственных болезней Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.	2	1
	Практическое занятие № 9 1. Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний. Дифференцированный зачет	2	2
	Самостоятельная работа обучающихся Изучение основной и дополнительной литературы. Написать текст беседы с предполагаемым пациентом по планированию семьи. Подготовить сообщение на тему: «Просеивающие программы диагностики наследственных болезней» Подготовка к дифференцированному зачету.	2	1
Всего:		18/18/18 54	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

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

Оборудование учебного кабинета:

1. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями
2. Компьютерные презентации по темам
3. Мультимедиа система (компьютер, видеопроектор, экран)
4. Видеофильмы
5. Контролирующие компьютерные программы

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

1. Основные источники:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики: учеб. для студ. учреждений сред. проф. учеб. заведений/ В.Н.Горбунова. - М.: Изд. центр "Академия", 2012
2. Медицинская генетика: учебник для медицинских колледжей / Под ред. Н.П.Бочкова. - М.:ГЭОТАР-Медиа, 2008
3. Рубан Э.Д. «Генетика человека с основами медицинской генетики», учебник/, Рубан Э.Д. - Изд. 3-е, «Феникс», Ростов-на-Дону. 2013г.

2. Дополнительные источники:

1. Атлас по цитогенетике. – М.: Мир, 1988.
2. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика (лекции и задачи). – Ростов-на-Дону: Феникс, 2002.
3. Электронные образовательные ресурсы (дидактический материал на электронном носителе, электронные дидактические материалы информационного, практического и контролирующего типов, электронные учебные пособия)

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. Составление текстов предметных бесед с пациентом.
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. Составление текстов предметных бесед с пациентом. Проверка тезисов профилактической беседы. Оценка выполнения тестовых заданий.
Знания	Оценка выполнения 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	

**Лист пересмотра и внесения изменений, дополнений в рабочую программу по учебной дисциплине ОП 04. «Генетика человека с основами медицинской генетики»
специальность 34.02.01 «Сестринское дело»**

Дополнения и изменения в рабочей программе в 2021-2022 учебном году

В разделе 4.2. Информационное обеспечение обучения.

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

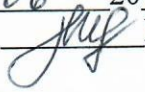
Рассматривать:

Основные источники:

1. Кургуз Р.В. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для СПО / Кургуз Р.В., Киселёва Н.В.-2-е изд. стер.- Санкт-Петербург: Лань, 2020.-176 с.
2. Васильева Е.Е. Генетика человека с основами медицинской генетики, Пособие по решению задач: Учебное пособие.- СПб: Изд. «Лань», 2016,-96 с.

Дополнительная:

1. Хандогина Е.К., Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин - 2-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 192 с.
2. Электронное издание на основе: Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин. - 2-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 192 с. ил. - ISBN 978-5-9704-4018-6.

Пересмотрена и одобрена на заседании ПМЦК
Протокол № 10 от 15.06 2021 г
Подпись председателя ПМЦК  Н.В. Михайлова

Внесенные изменения утверждаю
Зам. директора по УВР

 Г.Н. Климова