

**Медицинский колледж
ФГБОУ ВО ДГМУ Минздрава России**

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

0П.04. Генетика человека с основами медицинской генетики

Специальность 34.02.01 Сестринское дело

г. Махачкала, 2020 г.

Одобрена цикловой методической
комиссией дисциплин
общепрофессионального цикла

Протокол № 6 от 29.06.2020 г.

Рабочая программа учебной дисциплины
разработана в соответствии с Федеральным
государственным образовательным стандартом
по специальности среднего профессионального
образования (далее – СПО) по специальности
34.02.01 Сестринское дело (базовой
подготовки)

Организация-разработчик: Медицинский колледж ФГБОУ ВО ДГМУ
Минздрава России

Разработчик: Магомедова Патимат Магомедовна, преподаватель
медицинского колледжа ФГБОУ ВО ДГМУ Минздрава России

СОДЕРЖАНИЕ

	Стр
1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	12
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	13
5. АДАПТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ПРИ ОБУЧЕНИИ ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ	14
6. ЛИСТ ВНЕСЕННЫХ ИЗМЕНЕНИЙ	17

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения рабочей программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью основной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности СПО 34.02.01 Сестринское дело.

1.2. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Учебная дисциплина ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики» является частью цикла общепрофессиональных дисциплин.

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

В результате освоения дисциплины обучающийся должен уметь:

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

В результате освоения 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.

ПК и ОК, которые актуализируются при изучении учебной дисциплины:

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.

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

1.4. Количество часов на освоение программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося - **54** часа, в том числе:

- обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося - **36** часов;

- самостоятельной работы обучающегося - **18** часов.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	<i>Объем часов</i>
Максимальная учебная нагрузка (всего)	54
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	36
Теоретические занятия	18
Практические занятия	18
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	18

Формой промежуточной аттестации является **дифференцированный зачет**

2.2. Тематический план учебной дисциплины ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики

№	Наименование тем	Макс. учебная нагрузка на студента, час.	Теоретические занятия	Практические занятия	Самостоятельная работа обучающихся
1.	Основные понятия дисциплины и её связь с другими науками. Цитологические и биохимические основы наследственности.	3	2	-	1
2.	Генетическая роль нуклеиновых кислот. Свойства генетического кода. Механизмы и стадии митоза и мейоза.	3	-	2	1
3.	Законы Менделя. Пенетрантность и экспрессивность генов.	3	2		1
4.	Наследование признаков при моногибридном и дигибридном скрещивании.	3	-	2	1
5.	Хромосомная теория наследственности. Наследование групп крови, генетика пола	3	2		1
6.	Решение задач на наследование групп крови у человека	3	-	2	1
7.	Генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический и популяционно-статистический методы изучения наследственности	3	2		1
8.	Составление и анализ родословных схем	3	-	2	1
9.	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза	3	2		1
10.	Виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).	3	-	2	1
11.	Хромосомные болезни	6	2	2	2
12.	Генные болезни	6	2	2	2
13.	Наследственное предрасположение к болезням. Диагностика и лечение наследственных заболеваний.	3	2	-	1
14.	Скринирующие методы выявления наследственных заболеваний	3	-	2	1
15.	Медико-генетическое консультирование	3	2	-	1
16.	Дифференцированный зачет	3	-	2	1
	ИТОГО	54	18	18	18

2.3. Содержание учебной дисциплины ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические занятия, внеаудиторная (самостоятельная) учебная работа обучающихся	Объем часов	Уровень освоения
<p>Тема 1. Тема 2.</p> <p>Основные понятия дисциплины и её связь с другими науками. Цитологические и биохимические основы наследственности</p>	<p>Содержание учебного материала 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. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. Типы деления клеток. Биологическая роль митоза и амитоза. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства.</p> <p>Теоретическое занятие Основные понятия дисциплины и её связь с другими науками. Цитологические и биохимические основы наследственности</p> <p>Практические занятия Генетическая роль нуклеиновых кислот. Свойства генетического кода. Механизмы стадии митоза и мейоза.</p> <p>Самостоятельная работа обучающихся Работа с основной и дополнительной работе по темам: Наиболее значимые открытия в генетике за последние 100 лет; Основные положения (аксиомы) медицинской генетики . Зарисовать схемы: Митоз и мейоз. Заполнение графа «Строение нуклеотида»</p>	<p>6</p> <p>2</p> <p>2</p> <p>2</p>	<p>1</p>

Тема 3. Закономерности наследования признаков	Содержание учебного материала Основные понятия генетики. Генотип и фенотип. Законы Г. Менделя. Моногибридное и дигибридное скрещивание. Анализирующее скрещивание, промежуточное наследование (неполное доминирование). Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Типы сцепленного наследования у человека Решение задач на наследование групп крови и генетику пола. Хромосомная теория наследственности. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Наследование групп крови, генетика пола.	12	2
	Теоретическое занятие 1. Законы Менделя. Пенетрантность и экспрессивность генов. 2. Хромосомная теория наследственности. Наследование групп крови, генетика пола	4	
	Практические занятия 1. Наследование признаков при моногибридном и дигибридном скрещивании. 2. Решение задач на наследование групп крови у человека	4	
	Самостоятельная работа обучающихся Составление и решение задач на полигибридное скрещивание Составление и решение задач на наследование групп крови у человека	4	
Тема 4. Методы изучения наследственности 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 наследованиями. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Популяционно-статистический метод. Дерматологический метод изучения наследственности человека.	6	2
	Теоретические занятия 1. Генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический и популяционно-статистический методы изучения наследственности человека	2	
	Практические занятия 1. Составление и анализ родословных схем.	2	
	Самостоятельная работа обучающихся Составить родословную своей семьи.	2	

<p>Тема 5. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</p>	<p>Содержание учебного материала Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии</p>	6	2
	<p>Теоретическое занятие 1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза</p>	2	
	<p>Практическое занятие Виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).</p>	2	
	<p>Самостоятельная работа обучающихся Подготовить сообщение на одну из тем: - генофонд современного человека - антропогенные факторы мутагенеза - радиационный мутагенез - биологические факторы мутагенеза</p>	2	
<p>Тема 6. Наследственность и патология</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. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью (моногенные болезни с наследственной предрасположенностью, полигенные болезни с наследственной предрасположенностью, виды мультифакториальных признаков, изолированные врожденные пороки развития). Методы изучения мультифакториальных заболеваний.</p>	12	2
	<p>Теоретические занятия</p>	4	
	<p>1. Хромосомные болезни</p>	2	
	<p>2. Генные болезни</p>	2	
	<p>Практическое занятие</p>	4	
<p>1. Хромосомные болезни</p>			
<p>2. Генные болезни</p>			

	<p>Самостоятельная работа обучающихся Подготовить реферат (на выбор):</p> <ul style="list-style-type: none"> - Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах - Половая функция при хромосомных синдромах - Группы риска по развитию хромосомных синдромов - Причины генных заболеваний - Главные черты клинической картины генных болезней - Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. 	4	
<p>Тема 7 Диагностика и лечение наследственных заболеваний Медико-генетическое консультирование</p>	<p>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.</p>	9	2
	<p>Теоретические занятия</p>	4	
	1. Наследственная предрасположенность к болезням. Диагностика и лечение наследственных заболеваний	2	
	2. Медико-генетическое консультирование	2	
	<p>Практические занятия</p>	2	
	1. Скринирующие методы выявления наследственных заболеваний	2	
	<p>Самостоятельная работа обучающихся Составить текст беседы с предполагаемым пациентом по планированию семьи.</p>	3	
<p>Тема 8 Дифференцированный зачет</p>	<p>Содержание учебного материала Тестирование, решение проблемных задач, выполнение заданий творческого характера</p>	3	
	<p>Практическое занятие Дифференцированный зачет</p>	2	
	<p>Самостоятельная работа обучающихся Заполнение рабочих тетрадей. Подготовка к дифференцированному зачету</p>	1	
Всего		54	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ОП.04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

3.1. Материально-техническое обеспечение

Реализация программы дисциплины требует наличия учебного кабинета ОП.04. Генетики человека с основами медицинской генетики.

Оборудование учебного кабинета:

- доска классная;
- стол и стул для преподавателя;
- столы и стулья для студентов;
- шкаф для хранения учебных пособий и книг;
- портреты ученых-биологов;
- стенды:
 - «Строение растительной и животной клетки»
 - «Аутосомные хромосомные заболевания»
 - «Гonosомные хромосомные заболевания»
- модель ДНК;
- микроскопы;
- микропрепараты.

Технические средства обучения:

- ноутбук;
- видеофильмы.

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень учебных изданий, интернет - ресурсов, дополнительной литературы

Основные источники:

1. Рубан Э.Д. – «Генетика человека с основой медицинской генетики»

-Изд. 4-е, стер. – Ростов н/Д: - феникс, 2015 г.: -319 с.

Дополнительные источники:

1. Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д. Медицинская генетика. - Ростов-на-Дону: Феникс, 2018. - 320 с.

2. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: ГЭОТАР - Медиа, 2017. - 224с.

Интернет-ресурсы:

Интернет – ресурсы, электронные учебные пособия и учебники:

1. www.medcollegelib.ru

2. Официальный сайт института цитологии и генетики СО РАН [Электронный ресурс] // www.bionet.nsc.ru/publ:c/

3. Форум о генетике и молекулярной биологии [Электронный ресурс] // www.genoforum.ru

4. Сайт института общей генетики [Электронный ресурс] // www.vigg.ru

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ОП.04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» осуществляется преподавателем в процессе проведения учебных занятий, тестирования, выполнения обучающимися индивидуальных заданий и т.д., а также по итогам проведения **дифференцированного зачета**

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Основные показатели оценки результата
Умения:	
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	- прогнозирование потомства и составление рекомендаций по планированию семьи; - определение типов наследования патологических признаков; - проведение бесед по вопросам профилактики наследственных болезней в соответствии с алгоритмом.
Проводить беседы по планированию с учетом имеющейся наследственной патологией	-определение риска рождения больного ребенка; -анализ аномальных кариотипов по фотографиям больных; -составление текста бесед с больными наследственной патологией.
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней	-описание методов пренатальной диагностики; - объяснение результатов заполнения таблиц по характеристике кариотипов и фенотипов при хромосомных болезнях человека; -составление и анализ родословных схем; -составление схем обследования и опроса больных; -определение риска рождения больного ребенка.
Знания:	
Биохимические и цитологические основы наследственности	-установление различий между молекулами ДНК и РНК; -распознавание органоидов клетки; -точность и грамотность применения генетической терминологии.
Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	- решение задач на моно- и дигибридное скрещивание; -формулировка основных понятий генетики; точность и грамотность применения генетической терминологии.
Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	- составления и анализа родословных; -обоснованность применения методов изучения наследственности
Основные виды изменчивости, виды мутаций	-сравнение видов изменчивости

у человека, факторы мутагенеза	
Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения	-анализ причин возникновения наследственных заболеваний; -объяснение механизмов возникновения заболеваний.
Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию	- составление схем обследования и опроса -наглядная демонстрация беседы с пациентом; -изучение раскладки аномальных кариотипов по фотографиям больных

5. АДАПТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ПРИ ОБУЧЕНИИ ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ

Адаптация рабочей программы учебной дисциплины ОП 04. Генетика человека с основами медицинской генетики проводится при реализации адаптивной образовательной программы – программы подготовки специалистов среднего звена по специальности 34.02.01 Сестринское дело в целях обеспечения права инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья на получение профессионального образования, создания необходимых для получения среднего профессионального образования условий, а также обеспечения достижения обучающимися инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья результатов формирования практического опыта.

Оборудование кабинета генетики человека с основами медицинской генетики для обучающихся с различными видами ограничения здоровья.

Оснащение учебного кабинета генетики человека с основами медицинской генетики должно отвечать особым образовательным потребностям обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья. Кабинеты должны быть оснащены оборудованием и учебными местами с техническими средствами обучения для обучающихся с различными видами ограничений здоровья.

Кабинет, в котором обучаются лица с нарушением слуха должен быть оборудован радиоклассом, компьютерной техникой, аудиотехникой, видеотехникой, электронной доской, мультимедийной системой.

Для слабовидящих обучающихся в кабинете предусматриваются просмотр удаленных объектов при помощи видеоувеличителей для удаленного просмотра. Использование Брайлевской компьютерной техники, электронных луп, программ не визуального доступа к информации, технических средств приема-передачи учебной информации в доступных формах.

Для обучающихся с нарушением опорно-двигательного аппарата кабинет должен быть оборудован передвижными регулируемые партами с источником питания.

Вышеуказанное оснащение устанавливается в кабинете при наличии обучающихся по адаптированной образовательной программе с учетом имеющегося типа нарушений здоровья у обучающегося.

Информационное и методическое обеспечение обучающихся

Доступ к информационным и библиографическим ресурсам, указанным в п. 3.2. рабочей программы, должен быть представлен в формах, адаптированных к ограничениям здоровья обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья:

Для лиц с нарушениями зрения (не менее двух видов):

- в печатной форме увеличенным шрифтом;
- в форме электронного документа;
- в форме аудиофайла;
- в печатной форме на языке Брайля.

Для лиц с нарушениями слуха:

- в печатной форме;
- в форме электронного документа.

Для лиц с нарушениями опорно-двигательного аппарата (не менее двух видов):

- в печатной форме;
- в форме электронного документа;
- в форме аудиофайла.

Для лиц с нервно-психическими нарушениями (расстройство аутистического спектра, нарушение психического развития):

- использование текста с иллюстрациями;
- мультимедийные материалы.

Во время самостоятельной подготовки обучающиеся инвалиды и лица с ограниченными возможностями здоровья должны быть обеспечены доступом к сети Интернет.

Формы и методы контроля и оценки результатов обучения

Указанные в разделе 4 программы формы и методы контроля проводятся с учетом ограничения здоровья обучающихся. Целью текущего контроля является своевременное выявление затруднений и отставания обучающегося с ограниченными возможностями здоровья и внесение коррективов в учебную деятельность.

Форма промежуточной аттестации устанавливается с учетом индивидуальных психофизических особенностей обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья (устно, письменно на бумаге, письменно на компьютере, в форме тестирования и т.п.).

При проведении промежуточной аттестации обучающемуся предоставляется время на подготовку к ответу, увеличенное не более чем в три раза установленного для подготовки к ответу обучающимся, не имеющим ограничений в состоянии здоровья.

6. ЛИСТ ВНЕСЕННЫХ ИЗМЕНЕНИЙ

При разработке рабочей программы дисциплины ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики в 2020/2021 учебном году внесены следующие изменения:

1. В рабочую программу внесен раздел – Адаптация рабочей программы при обучении лиц с ограниченными возможностями здоровья.
2. Исправлены технические ошибки.
3. Обновлен список литературы – вызвано необходимостью использования литературы не старше 5 лет.