




**Департамент здравоохранения Ивановской области
Областное государственное бюджетное
профессиональное образовательное учреждение
«Ивановский медицинский колледж»**

УТВЕРЖДАЮ

Заместитель директора по УП


« 23 » 08 2023

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.05 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Образовательная программа подготовки специалистов среднего звена
по специальности СПО 34.02.01 Сестринское дело

2023

Рабочая программа общепрофессиональной дисциплины ОП.05 «Генетика человека с основами медицинской генетики» составлена на основе Федерального государственного образовательного стандарта по специальности СПО 34.02.01 Сестринское дело, утвержденного Приказом Минпросвещения России от 4 июля 2022 г. №527 и с учётом Примерной образовательной программы СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело, утверждённой протоколом Федерального учебно-методического объединения по УГПС 34.00.00 Сестринское дело от 19.08.2022, зарегистрирована в государственном реестре примерных основных образовательных программ Приказом ФГБОУ ДПО ИРПО № П-40 от 08.02.2023 №5

Организация - разработчик:

ОГБПОУ «Ивановский медицинский колледж»

Разработчики:

Барочкина О.Ю. – преподаватель ОГБПОУ «ИМК», д.м.н.

Рабочая программа рассмотрена и одобрена Экспертным советом колледжа

Протокол №1 от 30 августа 2023 г.

Председатель ЭС Сиднева Л.В. Сиднева Л.В.

Рабочая программа утверждена Методическим советом колледжа

Протокол № от 30 08 2023 г.

Председатель Методического совета Фомичев Д.С. Фомичев Д.С..

СОДЕРЖАНИЕ

стр.

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ

ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ

ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ

ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ

ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.05 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

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

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии ОК 01, ОК 02, ОК 03.

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	- 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
ОП.05 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем в часах
Объем образовательной программы учебной дисциплины	40
в т. ч.:	
теоретическое обучение	8
практические занятия	27
Самостоятельная работа	4
Промежуточная аттестация (комплексный дифференцированный зачет)	1

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 и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4
Раздел 1. Основы генетики		2	
Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики	Содержание учебного материала Краткая история развития медицинской генетики. Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.		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
	Практическое занятие № 1 История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики». Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.	2	
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности		6	
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала	1	ОК 01 ОК 02 ОК 03 ПК 3.1. ПК 3.2. ПК 3.3. ПК 4,1.
	Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки. Прокариотические и эукариотические клетки. Общий план строения эукариотической клетки. Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки. Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип».		

	Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.		ПК 4.2. ПК 4.3.
	Практическое занятие №2	2	ПК 4.5.
	Основные типы деления эукариотической клетки. Гаметогенез. Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, мейоз, амитоз). Биологическая роль разных типов деления. Гаметогенез (овогенез, сперматогенез).		ПК 4.6. ЛР 7 ЛР 9
Тема 2.2. Биохимические основы наследственности	Содержание учебного материала		
	Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена. Состав и структура нуклеотида. Универсальность, индивидуальная специфичность структур ДНК, определяющих ее способность кодировать, хранить, воспроизводить генетическую информацию. Репликация ДНК, роль ферментов, чередование экзонов и интронов в структуре генов. Транскрипция, трансляция, элонгация. Синтез белка как молекулярная основа самообновления. Генетический код его универсальность, специфичность.	1	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
	Практическое занятие № 3	2	
	Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям		
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		10	
Тема 3.1. Типы наследования признаков	Содержание учебного материала		
	Законы наследования Я.Г. Менделя. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Сущность законов наследования признаков у человека. Типы и закономерности наследования признаков у человека. Генотип и фенотип. Виды взаимодействия генов. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия,	1	ОК 01 ОК 02 ОК 03 ПК 3.1. ПК 3.2. ПК 3.3. ПК 4.1. ПК 4.2. ПК 4.3.

	<p>плейотропия Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. Генетическое определение групп крови и резус – фактора</p>		<p>ПК 4.5. ПК 4.6. ЛР 7 ЛР 9</p>
	Практические занятия №№4, 5	4	
	<p>Наследование менделирующих признаков у человека. Сцепленное с полом наследование. Решение задач. Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Система АВО, резус система. Выявления причин возникновения резус-конфликта матери и плода. Решение задач.</p>		
Тема 3.2.	Содержание учебного материала		
Виды изменчивости.	<p>Основные виды изменчивости. Причины мутационной изменчивости. Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез. 4.Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.</p>	1	<p>ОК 01 ОК 02 ОК 03 ПК 3.1. ПК 3.2. ПК 3.3. ПК 4,1. ПК 4.2. ПК 4.3.</p>
Мутагенез	Практические занятия №№6, 7	4	ПК 4.5.
	<p>Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней. Работа с обучающими и контролирующими пособиями.</p>		<p>ПК 4.6. ЛР 7 ЛР 9</p>
Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости		4	
Тема 4.1.	Содержание учебного материала		
Методы изучения наследственности и изменчивости	<p>Методы изучения наследственности и изменчивости. Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, популяционно-статистический, иммуногенетический методы.</p>		<p>ОК 01 ОК 02 ОК 03 ПК 3.1. ПК 3.2. ПК 3.3. ПК 4,1. ПК 4.2.</p>
	В том числе практических и лабораторных занятий	4	ПК 4.3.
	Практические занятия № 8, 9		ПК 4.5.
	<p>Генеалогический метод. Составление и анализ родословных схем. Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом. Цитогенетический метод. Кариотипирование.</p>		<p>ПК 4.6. ЛР 7 ЛР 9</p>
Раздел 5. Наследственность и патология		14	
Тема 5.1.	Содержание учебного материала		
Наследственные	Классификация наследственных болезней.	2	ОК 01

болезни и их классификация	Аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с полом заболевания. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. Мультифакториальные заболевания. Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний.		ОК 02 ОК 03 ПК 3.1. ПК 3.2. ПК 3.3.
	Практические занятия №№10, 11, 12	6	ПК 4.1.
	Изучение хромосомных и генных заболеваний. Причины возникновения хромосомных и генных заболеваний. Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Клинические проявления мультифакториальных заболеваний.		ПК 4.2. ПК 4.3. ПК 4.5. ПК 4.6. ЛР 7 ЛР 9
Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала		
	Виды профилактики наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию (МГК). Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг.	2	ОК 01 ОК 02 ОК 03 ПК 3.1.
	Практические занятия №№13, 14	4	ПК 3.2.
	Показания к медико-генетическому консультированию (МГК). Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг. <i>Комплексный дифференцированный зачёт</i>	3 <i>1</i>	ПК 3.3. ПК 4.1. ПК 4.2. ПК 4.3. ПК 4.5. ПК 4.6. ЛР 7 ЛР 9
	Самостоятельная работа Подготовка презентаций на темы «Пренатальная диагностика наследственных заболеваний», «Неонатальный скрининг наследственных заболеваний»	4	
Всего:		40/28	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ОП.05 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

3.1. Для реализации программы учебной дисциплины предусмотрены следующие специальные помещения:

Кабинет «Генетика с основами медицинской генетики», оснащенный оборудованием:

Рабочее место преподавателя.

Посадочные места по количеству обучающихся.

Доска классная.

Стенд информационный.

Учебно-наглядные пособия

Набор таблиц по генетике (по темам)

Набор фото больных с наследственными заболеваниями.

Набор слайдов «хромосомные синдромы»

Родословные схемы;

техническими средствами обучения:

Компьютерная техника с лицензионным программным обеспечением и возможностью подключения к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет».

Мультимедийная установка или иное оборудование аудиовизуализации.

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

Для реализации программы библиотечный фонд образовательной организации имеет печатные и/или электронные образовательные и информационные ресурсы для использования в образовательном процессе.

3.2.1. Основные печатные издания

1. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2.

2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика: учеб. для мед. училищ и колледжей /под ред. Н. П. Бочкова – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021 – 224 с. ISBN 978-5-9704-3652-3

3. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/ Э.Д.Рубан – Ростов-на-Дону, Феникс, 2021. – 319 с. – (Среднее медицинское образование) – ISBN 978-5-222-30680-2.

3.2.2. Основные электронные издания

1. Васильева Е.Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: учебное пособие для спо / Е. Е. Васильева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2021. — 92 с. — ISBN 978-5-8114-7447-9. — Текст : электронный // Лань: электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/160127> — Режим доступа: для авториз. пользователей.

2. Кургуз Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для спо / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2022. — 176 с. — ISBN 978-5-8114-9148-3. — Текст: электронный // Лань: электронно-

- библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/187684> (дата обращения: 14.01.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.
3. 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>
4. Осипова, Л. А. Генетика в 2 ч. Часть 1: учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2022. — 243 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07721-6. — Текст: электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/490838>
5. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 2: учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2022. — 251 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07722-3. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/491746>
6. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. - 3-е изд., стер. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-6181-5. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.html>

**4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ
ДИСЦИПЛИНЫ**
ОП.05 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
<p>знания:</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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 	<ul style="list-style-type: none"> - 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 	<p>Тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач дифференцированный зачет</p>
<p>умения</p> <ul style="list-style-type: none"> - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней. 	<ul style="list-style-type: none"> - 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 	<p>Экспертная оценка выполнения практических заданий</p>