

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Зрыкина Маргарита Михайловна
Должность: Директор
Дата подписания: 18.10.2023 11:37:13
Уникальный программный ключ:
16ca88dd558304ee45075941472700caa9f12060



**Частное образовательное учреждение
профессионального образования
«Среднерусский колледж управления и бизнеса»**

ПРИНЯТА
Педагогическим Советом
Протокол № 1 от «29» августа 2023г.
Председатель _____ М.М. Зрыкина

УТВЕРЖДЕНА:
Приказ № 01/29-08 от «29» августа 2023 г.
Директор _____ М.М. Зрыкина

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ОП. 06«Генетика с основами медицинской генетики»**

Уровень профессионального образования
Среднее профессиональное образование

Специальность 34.02.01. Сестринское дело

Квалификации выпускника: Медицинская сестра/медицинский брат
Уровень подготовки: базовый

г. Калуга, 2023 г.

Рабочая программа учебной дисциплины **ОП. 06«Генетика с основами медицинской генетики»** разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) по специальности среднего профессионального образования (далее – СПО) 34.02.01. Сестринское дело, утвержденного Приказом Минпросвещения России от 4 июля 2022 г. N 527, зарегистрирован в Министерстве юстиции Российской Федерации 29 июля 2022 года, регистрационный номер 69452.

Организация-разработчик: Частное образовательное учреждение профессионального образования «Среднерусский колледж управления и бизнеса»

СОДЕРЖАНИЕ

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ	4
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ	11
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ	13

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

1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Учебная дисциплина «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, 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.

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

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем в часах
Объем образовательной программы учебной дисциплины	70
в т. ч.:	
теоретическое обучение	36
практические занятия	18
<i>Самостоятельная работа</i>	16
Промежуточная аттестация	дифференцированный зачет

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	
<i>Раздел 1. Основы генетики</i>			
Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики	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
	1.Краткая история развития медицинской генетики. 2.Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. 3.Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. 4.Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.	4	
<i>Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности</i>			
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала	8	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
	1.Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки. 2.Прокариотические и эукариотические клетки. Общий план строения эукариотической клетки. 3.Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки. 4.Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип». 5. Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.	6	
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	Практическое занятие № 1 Основные типы деления эукариотической клетки. Гаметогенез. Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, мейоз, амитоз). Биологическая роль разных типов деления.	2	

	Гаметогенез (овогенез, сперматогенез).		
Тема 2.2. Биохимические основы наследственности	Содержание учебного материала	8	
	1.Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. 2.Сохранение информации от поколения к поколению. 3.Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена. 4.Состав и структура нуклеотида. Универсальность, индивидуальная специфичность структур ДНК, определяющих ее способность кодировать, хранить, воспроизводить генетическую информацию. 5.Репликация ДНК, роль ферментов, чередование экзонов и интронов в структуре генов. 6.Транскрипция, трансляция, элонгация. Синтез белка как молекулярная основа самообновления. 7.Генетический код его универсальность, специфичность.	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
	В том числе практических и лабораторных занятий	4	
	Практическое занятие № 2 Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям	4	
Раздел 3. Закономерности наследования признаков			
Тема 3.1. Типы наследования признаков	Содержание учебного материала	8	
	1. Законы наследования Я. Г. Менделя. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Сущность законов наследования признаков у человека. 2.Типы и закономерности наследования признаков у человека. 3.Генотип и фенотип. 4.Виды взаимодействия генов. 5.Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия 6. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. 7. Генетическое определение групп крови и резус – фактора	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
	В том числе практических и лабораторных занятий	4	

	Практическое занятие № 3,4 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.	4	
Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез.	Содержание учебного материала	6	
	1.Основные виды изменчивости. 2.Причины мутационной изменчивости. 3.Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез. 4.Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.	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
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	Практическое занятие № 5 Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней. Работа с обучающими и контролирующими пособиями.	2	
Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости			
Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости	Содержание учебного материала	8	
	1.Методы изучения наследственности и изменчивости. 2.Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, популяционно-статистический, иммуногенетический методы.	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
	В том числе практических и лабораторных занятий	4	
	Практические занятия № 6, 7 Генеалогический метод. Составление и анализ родословных схем. Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом. Цитогенетический метод. Кариотипирование.	4	
Раздел 5. Наследственность и патология			
Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация	Содержание учебного материала	8	
	1.Классификация наследственных болезней. 2.Аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с полом заболевания.	6	ОК 01, ОК 02, ОК 03 ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.3,

	3.Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. 4.Мультифакториальные заболевания. 5.Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний.		ПК 4.5, ПК 4.6 ЛР 7, ЛР 9
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	Практическое занятие № 8 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.	2	
Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала	4	
	1.Виды профилактики наследственных заболеваний. 2.Показания к медико-генетическому консультированию (МГК). 3.Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. 4.Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг.	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
Промежуточная аттестация (дифференцированный зачет)			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
Самостоятельная работа Темы рефератов (докладов, презентаций) 1. Методы выделения ДНК. 2. Менделевские типы наследования и их приложение к человеку. 3. Классификация мутаций и мутагенов. 4. Этические проблемы современных генетических технологий. 5. Современный взгляд на мутационный процесс у человека. 6. Мутагенные факторы в среде человека. 7. Неменделевское наследование наследственных болезней. Митохондриальные болезни. Болезни импринтинга.		22	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

- | | | |
|---|--|--|
| <ol style="list-style-type: none">8. Этические, правовые и социальные проблемы медицинской генетики.9. Организация помощи больным с генетическими болезнями.10. Планирование семьи с точки зрения медицинской генетики.11. Проспективное и ретроспективное консультирование.12. Генеалогическое исследование.13. Оценка риска наследственной и врожденной патологии у потомства.14. Медицинская популяционная генетика (равновесие Харди-Вайнберга, инбридинг, генетический дрейф, миграция, естественный отбор, мутации).15. Генетический импринтинг.16. Олигогенные болезни – болезнь Гиршпрунга.17. Ахондроплазия.18. Генетические основы тестирования индивидуальной чувствительности к лекарствам.19. Синдром Рейе.20. Витамин D-резистентный рахит21. Функциональная геномика человека.22. Фазы биотрансформации ксенобиотиков.23. Врожденная патология ацетилаз.24. Генетический полиморфизм и болезни.25. Роль эпигенома в развитии опухолей человека.26. Естественные и искусственные экологические факторы в развитии наследственной патологии.27. Неонатальный скрининг моногенных заболеваний.28. Клонирование в исследовании и лечении заболеваний человека.29. Обусловленность полигенных болезней наследственными факторами и факторами внешней среды.30. Генетическое прогнозирование полигенных заболеваний.31. Понятие относительного риска и его применение в изучении полигенных заболеваний.32. Концептуальная модель причин мультифакториальных заболеваний.33. Генетика коморбидных состояний.34. Идентификация генов предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям.35. Роль наследственности и среды в наследственной патологии человека36. Ночная пароксизмальная гематурия.37. Семейный гипотрихоз. | | |
|---|--|--|

<p>38. Семейный остеопетроз (мраморная болезнь). 39. Профилактика наследственных заболеваний. 40. Инфекционный тератогенез, роль TORCH инфекций. 41. Фармакологический тератогенез. 42. Роль системы неспецифических оксидаз в тератогенном повреждении плода. 43. Критические периоды эмбрионального развития, их роль в тератогенезе. 44. Классические фенотипы больных при лекарственных тератогенезах. Фетальный алкогольный синдром и фенотип детей, рожденных от матерей алкоголичек</p>		
--	--	--

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Кабинет Лаборатория: Генетики человека с медицинской генетикой рабочее место преподавателя (стол, стул, компьютер с лицензионным программным обеспечением и возможностью подключения к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»); 28 посадочных мест для обучающихся (14 столов, 28 стульев), 1 доска, телевизор наглядные пособия; комплект учебно-методической документации по дисциплине

Набор таблиц по генетике (по темам) Набор фото больных с наследственными заболеваниями. Набор слайдов «хромосомные синдромы» Родословные схемы;

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы:

Основная литература:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник/ О.Б.Гигани, В.П.Щипков, М.М.Азова. - Издательство КноРус, 2023.-208 с.- (Среднее профессиональное образование) – ISBN 978-5-406-06111-4

Дополнительная литература:

1. *Алферова, Г. А.* Генетика : учебник для среднего профессионального образования / Г. А. Алферова, Г. П. Подгорнова, Т. И. Кондаурова. — 3-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2022. — 200 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-11678-6. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/496012>

2. *Алферова, Г. А.* Генетика. Практикум : учебное пособие для среднего профессионального образования / Г. А. Алферова, Г. А. Ткачева, Н. И. Прилипко. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. — 175 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-11679-3. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/518544>

3. *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, 2022. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/490960>

4. Генетика : учебник для среднего профессионального образования / П. С. Катмаков, В. П. Гавриленко, А. В. Бушов, Е. И. Анисимова ; под общей редакцией П. С. Катмакова. — Москва : Издательство Юрайт, 2022. — 278 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-15576-1. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/508839>

5. *Нахаева, В. И.* Биология: генетика. Практический курс : учебное пособие для среднего профессионального образования / В. И. Нахаева. — 2-е изд., перераб. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. — 276 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-07034-7. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/516123>

6. *Осипова, Л. А.* Генетика. В 2 ч. Часть 1 : учебное пособие для среднего профессионального образования / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. — 243 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-09330-8. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/513817>

7. *Осипова, Л. А.* Генетика. В 2 ч. Часть 2 : учебное пособие для среднего профессионального образования / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. — 251 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-09355-1. — Текст :

электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. —
URL: <https://urait.ru/bcode/513820>

Интернет-источники:

1. Med-Edu.ru [Электронный ресурс]: медицинский видеопортал. - URL: <http://www.med-edu.ru/>
2. Компьютерная справочная правовая система «Консультант Плюс»
<http://www.consultant.ru/>
3. Консультант студента [Электронный ресурс]: ЭБС. – М.: ООО Доступ «ИПУЗ». - URL:
<http://www.studmedlib.ru>
4. Электронная библиотечная система (ЭБС) «Университетская библиотека ONLINE»
<https://urait.ru>

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

<i>Код и наименование профессиональных и общих компетенций формируемых в рамках дисциплины</i>	<i>Результаты обучения</i>	<i>Критерии оценки</i>	<i>Методы оценки</i>
<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, ПК 4.5, ПК 4.6 ЛР 7, ЛР 9</p>	<p><i>знания:</i></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>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</p>	<p><i>умения</i></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 дифференцированный зачет</p>

Образовательные технологии

При изучении дисциплины применяются следующие образовательные и интерактивные технологии:

- технология адаптивного обучения;
- технология информационно-коммуникационного обучения;
- технология проектного обучения.
- лекция -визуализация
- лекция с применением технологий проблемного обучения
- лекция-диалог
- деловая игра
- встречи со специалистами соответствующего профиля и т.п.
- организация тематических мероприятий, экскурсий и т.п.
- решение конкретных профессиональных ситуаций