

МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РЕСПУБЛИКИ ИНГУШЕТИЯ

Частное профессиональное образовательное учреждение «Социально-педагогический колледж»

УТВЕРЖДАЮ

Директор ЧПОУ «Социально-педагогический колледж»



М.М. Оздоев

«24» июня 2022г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ
по программе подготовки специалистов среднего звена (ППССЗ)
(базовой подготовки)

Специальность: 34.02.01 Сестринское дело
Квалификация: медицинская сестра/медицинский брат
Форма обучения: очная

Назрань – 2022

Рабочая программа ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта по специальности среднего профессионального образования (далее - СПО) 34.02.01 Сестринское дело от 12 мая 2014 № 502 для студентов ЧПОУ «Социально педагогический колледж»

Организация-разработчик: Частное профессиональное образовательное учреждение «Социально-педагогический колледж»

Разработчики: Евлоева Т.М. преподаватель

Рассмотрена и одобрена на заседании кафедры Протокол № 7 от 16.06.2022г.

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	стр. 4
2. СТРУКТУРА И ПРИМЕРНОЕ СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	13
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ В ХОДЕ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ	14
5. ПРИЛОЖЕНИЕ 1. ФОНД ОЦЕННОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ОБУЧАЮЩИХСЯ	15

1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1 Область применения рабочей программы

Рабочая программа предназначена для изучения учебной дисциплины в пределах освоения ОПОП СПО и является частью программы подготовки специалистов среднего звена (далее - ППССЗ) по специальности СПО 34.02.01 Сестринское дело.

1.2 Место учебной дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

Дисциплина «ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики» является составной частью цикла общепрофессиональных дисциплин по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

1.3 Цели и задачи учебной дисциплины - требования к результатам освоения учебной дисциплины:

Дисциплина направлена на формирование

общих компетенций:

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. Решать проблемы, оценивать риски и принимать решения в нестандартных ситуациях.

ОК 4. Осуществлять поиск, анализ и оценку информации, необходимой для постановки и решения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии для совершенствования профессиональной деятельности.

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

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

профессиональных компетенций:

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 пользования аппаратурой, оборудованием и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.

ПК 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию.

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;
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.

1.4 Рекомендуемое количество часов на освоение рабочей программы учебной дисциплины:

- максимальной учебной нагрузки обучающегося 108 часов, в том числе: обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 72 часов; самостоятельной работы обучающегося 36 часов (очная форма обучения).

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1 Объем учебной дисциплины и виды учебной работы (очная форма обучения)

Вид учебной работы	Объем часов всего
Максимальная учебная нагрузка (всего)	108
Аудиторная учебная работа (обязательные учебные занятия)	72 (36/36)
в том числе:	
лекции	36 (18/18)
лабораторные занятия <i>{если предусмотрено}</i>	36 (18/18)
практические занятия <i>{если предусмотрено}</i>	-
контрольные работы <i>{если предусмотрено}</i>	не предусмотр.
курсовая работа (проект) <i>{если предусмотрено}</i>	не предусмотр.
Внеаудиторная (самостоятельная) учебная работа обучающегося (всего)	36 (18/18)
в том числе:	
самостоятельная работа над курсовой работой (проектом) <i>(если)</i>	не предусмотр.
<i>Указываются другие виды самостоятельной работы при их наличии</i>	36 (18/18)
Промежуточная аттестация в форме экзамена	(-/ экзамен)

**2.3. Примерный тематический план и содержание учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»
(очная форма обучения)**

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные и практические занятия, внеаудиторная (самостоятельная) учебная работа обучающихся, курсовая работа (проект) (если предусмотрены)	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
Введение: Генетика человека — область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека	Содержание учебного материала		
Генетика человека-область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека	Генетика человека - область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека 1. Генетика человека - область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. 2. Медицинская генетика - наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. 3. Разделы дисциплины «генетика человека с основами медицинской генетики». 4. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. 5. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.	2	2
	Лабораторные занятия		
	Практические занятия		
	Контрольные работы		
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной литературы «Медицинская генетика» 2. Составление электронной презентации по теме «Этапы становления генетики» (или написание рефератов «Григор Мендель-основоположник генетики», «Вклад отечественных и зарубежных учёных в развитие современной науки»)	2	
Раздел 1.	Цитологические и биохимические основы наследственности		
Тема 1.1.	Содержание учебного материала		
Цитологические основы наследственности.	Цитологические основы наследственности. Гаметогенез, мейоз. 1. Строение эукариотической клетки 2. Строение и функции хромосом	4	2

Гаметогенез, мейоз	человека 3.Кариотип человека. 4.Типы хромосом 5. Гаметогенез. Мейоз.		
	Лабораторные занятия №1 «Биологическое значение различных типов деления клеток» 1. Клеточный цикл и его периоды 2.Фазы митоза и мейоза 3. Биологическая роль митоза, мейоза.	4	
	Практические занятия		
	Контрольные работы		
	Самостоятельная работа обучающихся 1.Повторение темы «Строение клетки»: 2.Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.	4	
Тема 1.2. Биохимические основы наследственности. Многообразие генов.	Содержание учебного материала	4	2
	Биохимические основы наследственности. Многообразие генов. 1.Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. 2.Гены и их структура и многообразие 3.Реализация генетической информации. 4.Генетический код и его свойства		
	Лабораторные занятия №2 «Биосинтез белка»	4	
	Практические занятия		
	Контрольные работы		
	Самостоятельная работа обучающихся 1 .Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. 2.Составление электронной презентаций «Нуклеиновые кислоты»	4	
Раздел 2.	Закономерности наследования признаков		
Тема 2.1. Основные закономерности наследования признаков	Содержание учебного материала	4	2
	Основные закономерности наследования признаков 1 .Взаимодействие между генами: полное и неполное доминирование, эпистаз, комплементарность, полимерию, плейотропию; 2.анализирующее скрещивание. 3. Законы Г. Менделя		
	Лабораторные занятия №3 « Основные закономерности наследования признаков» Решение задач: - на основные закономерности наследования признаков;	4	

	- на взаимодействие между генами: полное и неполное доминирование, эпистаз, комплементарность, полимерию, плейотропию; - на анализирующее скрещивание		
	Практические занятия		
	Контрольные работы		
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание. 2. Изучение основной литературы «Медицинская генетика» 3. Составление электронной презентации «Законы Г. Менделя» (Основные закономерности наследования признаков)	4	
Тема 2.2. Сцепленное наследование признаков	Содержание учебного материала	2	2
	Сцепленное наследование признаков		
	Лабораторные занятия №4 «Сцепленное наследование признаков» Решение задач на: -X сцепленное наследование - Y сцепленное наследование	4	
	Практические занятия		
	Контрольные работы		
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Решение задач на сцепленное наследование признаков	2	
Тема 2.3. Наследственные свойства крови и резус фактора	Содержание учебного материала	2	2
	Наследственные свойства крови и резус фактора 1. Наследование групп крови по системе АВО. 2. Генетические обозначения групп крови 3. Совместимость групп крови 4. Резус-фактор и его генетические обозначения 5. Резус-конфликт		
	Лабораторные занятия №5 «Наследственные свойства крови и резус фактора» 1. Решение задач на группу крови, резус-фактора	4	
	Практические занятия		
	Контрольные работы		
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе	2	

	АВО и резус системе. 2. Составление электронной презентации «Резус-конфликт»		
Раздел 3.	Методы изучения наследственности и изменчивости человека		
Тема 3.1. Наследственные свойства крови и резус фактора	Содержание учебного материала		
	Методы антропогенетики 1. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. 2. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. 3. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. 4. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. 5. Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. 6. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). 7. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).	2	2
	Лабораторные занятия №6 «Составление родословных» 1. Правила составления схемы родословной 2. Составление и анализ родословных 3. Прогноз и прочтение родословных схем 4. Определение наследования 5. Решение задач	6	
	Практические занятия		
	Контрольные работы		
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Составление электронных презентаций: «Близнецы», «Моя родословная» 2. Составление родословных схем. (Написание рефератов: «Родственные браки», «Методы пренатальной диагностики»)	2	
Раздел 4.	Виды изменчивости и виды мутаций у человека		
Тема 4.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Мутагенез	Содержание учебного материала		
	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Мутагенез 1. Основные виды изменчивости. 2. Причины и сущность мутационной изменчивости. 3. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). 4. Эндо- и экзомутагены. 5. Мутагенез, его виды. 6. Фенокопии и генокопии.	4	2

	Лабораторные занятия		
	Практические занятия		
	Контрольные работы		
	Самостоятельная работа обучающихся 1.Изучение основной литературы 2.Составление электронных презентаций: «Виды мутаций», «Многообразие мутагенов» (или написание рефератов: «Дети Чернобыля», «Химические мутагены и здоровье человека»)	4	
Раздел 5.	Наследственность и патология		
Тема 5.1. Хромосомные болезни	Содержание учебного материала	4	2
	Хромосомные болезни 1 .Наследственные болезни и их классификация. 2.Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. 3.Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме. 4.Структурные аномалии хромосом.		
	Лабораторные занятия		
	Практические занятия		
	Контрольные работы	4	
	Самостоятельная работа обучающихся 1 .Изучение основной литературы: стр. 2.Составление электронной презентации: «Аутосомные трисомии», «Полисомии по половым хромосомам» (Подготовка реферативного сообщения по теме «Синдромы частичных моносомий»)		
	Лабораторные занятия		
	№ 7,8,9 «Изучение аномальных фенотипов» 1. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.		
Тема 5.2. Генные болезни	Содержание учебного материала	4	2
	Генные болезни 1 .Причины генных заболеваний. 2. Аутосомно-доминантные заболевания. 3. Аутосомно-рецессивные заболевания. 4.X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. 5.Y - сцепленные заболевания.		
	Лабораторные занятия № 7,8,9 «Изучение аномальных фенотипов» 1. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.	12	

	2. Решение задач на аутосомное наследование; на половое наследование.		
	Практические занятия		
	Контрольные работы		
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной литературы. Дополнительная литература «Общая и медицинская генетика»	4	
Тема 5.3. Наследственное предрасположение к болезням	Содержание учебного материала	2	
	Наследственное предрасположение к болезням 1. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. УГоненные болезни с наследственной предрасположенностью. 2. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. 3. Изолированные врожденные пороки развития. 4. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. 5. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. 6. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.		2
	Лабораторные занятия		
	Практические занятия		
	Контрольные работы		
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной литературы: «Общая и медицинская генетика» 2. Составление электронных презентаций: «Язвенная болезнь», «Бронхиальная астма», «Ревматоидный артрит» (Подготовка реферативного сообщения: «Методы исследования мультифакториальных заболеваний»)	2	
	Содержание учебного материала	2	
	Диагностика наследственных заболеваний Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование 1. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. 2. Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое		2

	консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. 3. Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.		
	Лабораторные занятия		
	Практические занятия		
	Контрольные работы		
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной литературы: «Медицинская генетика» 2. Подготовка реферативных сообщений: «Пренатальная диагностика врождённых пороков развития и наследственных заболеваний плода», «Этапы медико-генетического консультирования. Деонтологические проблемы», «Генная терапия» 3. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	2	
Примерная тематика курсовой работы (проекта) (не предусмотрены)			
Самостоятельная работа обучающихся над курсовой работой (проектом) (не предусмотрены)			
Всего:		108	

Для характеристики уровня освоения учебного материала используются следующие обозначения:

- 1. - ознакомительный (узнавание ранее изученных объектов, свойств);*
- 2. - репродуктивный (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством)*
- 3. - продуктивный (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач)*

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Материально-техническое обеспечение

Оборудование лаборатории и рабочих мест лаборатории:

- рабочее место преподавателя;
- информационные стенды;
- учебные столы, мягкие стулья;
- учебная доска;
- комплект материалов для проведения практических занятий;
- наглядные пособия:
 1. Таблицы:
 - Строение клетки
 - Хромосомы
 - Нуклеиновые кислоты
 - Репликация ДНК
 - Биосинтез белка
 - Генетический код
 - Митоз
 - Мейоз
 - Половые клетки
 - Кариотип человека
 - Закономерности наследования признаков
 - Виды взаимодействия между генами
 - Наследование свойств крови
 - Хромосомные aberrации
 - Схемы родословных
 - Символы для составления родословных
 - Хромосомные синдромы
 2. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

Основные источники

1. Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д. Медицинская генетика/ И.К. Гайнутдинов, Э.Д. Рубан. - Ростов-на-Дону: Феникс, 2019. - 319 с.
2. Рубан Э.Д., Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник, отдельное издание - Ростов-на-Дону: Феникс, 2018. - 320 с.

Дополнительные источники

1. Рубан Э.Д., Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник, отдельное издание – Изд. 3-у стер. -Ростов-на-Дону: Феникс, 2013. - 319 с. – (Медицина)
2. Щипков В.П., Желудова Е.М., Азова М.А., Гигани О.О., Гигани О.Б. Генетика человека с основами медицинской генетики.- Издательство КноРус, 2017.-209 с.

3. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: Мастерство, 2007.
4. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика (лекции и задачи). – Ростов-на-Дону: Феникс, 2007.
5. Тимолянова Т.П. Медицинская генетика для медсестер и фельдшеров – Феникс, Ростов на Дону - 2008.
6. Угольников Е.Г. Сборник задач по медицинской генетике. – Энгельс, 2002г

Интернет-источники:

1. Интернет ресурсы: www/licey/net/bio/genetics-med-book/net/ru

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ В ХОДЕ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

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

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<i>Умения:</i>	
проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; проводить предварительную диагностику наследственных болезней;	Устный опрос. Наблюдение и оценка осуществления деятельности на занятиях. Письменный опрос. Оценка лабораторных работ. Оценка выполнения заданий на практических занятиях.
<i>Знания:</i>	
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.	Устный опрос. Наблюдение и оценка осуществления деятельности на занятиях. Письменный опрос. Оценка лабораторных работ. Оценка выполнения заданий на практических занятиях. Экзамен