

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Павлов Валентин Николаевич

Должность: Ректор

Дата подписания: 10.05.2023

Уникальный программный ключ:

a562210a8a161d1bc9a34c4a0a3e820ac76b9d73665849e6d6db2e5a4e71d6ee

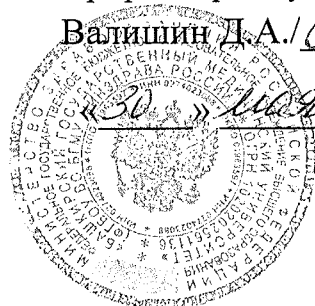
**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ВАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

Медицинский колледж

УТВЕРЖДАЮ

Проректор по учебной работе

Валишин Д.А. 



_____ 2023 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
«ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ
МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»**

Уровень образования

Среднее профессиональное образование

Специальность

34.02.01 Сестринское дело

Квалификация

Медицинская сестра/ Медицинский брат

Форма обучения

Очная

Для приема: 2023

Уфа – 2023

При разработке рабочей программы учебной дисциплины в основу положены:

- 1) ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело, утвержденный приказом Министерством просвещения Российской Федерации № 527 от «4» июля 2022 г;
- 2) Учебный план по специальности 34.02.01 Сестринское дело, утвержденный Ученым советом ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России от «30» «05» 2023 г., протокол № 5;
- 3) приказ Министерства труда и социальной защиты РФ № 475н от «31» июля 2020 г. «Об утверждении профессионального стандарта «Медицинская сестра/Медицинский брат».

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена на заседании ЦМК ОГСЭ и ОП дисциплин «24» «04» 2023 г., протокол № 8.

Председатель ЦМК  Матюшина Ю.Е.

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена УМС медицинского колледжа от «15» «05» 2023 г., протокол № 9.

Председатель УМС

Медицинского колледжа  Галейшина Т.З.

Разработчики:

Сафиуллина Л.Ф. преподаватель медицинского колледжа ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России

СОДЕРЖАНИЕ

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

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

1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» является обязательной частью общепрофессионального цикла примерной 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.

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	54
в т.ч. в форме практической подготовки	28
в т. ч.:	
теоретическое обучение	26
практические занятия	28
Самостоятельная работа	-
Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета	2

2.1. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	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			
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	2	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
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности			
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала 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».	4 2	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>Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека</p>		
	<p>В том числе практических и лабораторных занятий</p>	2	
<p>Тема 2.2. Биохимические основы наследственности</p>	<p>Практическое занятие № 1. Цитологические основы наследственности. Основные типы деления эукариотической клетки. Гаметогенез. Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, мейоз, амитоз). Биологическая роль разных типов деления. Гаметогенез (овогенез, сперматогенез)</p> <p>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</p>	2	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>В том числе практических и лабораторных занятий</p>	4	
	<p>Практическое занятие № 2. Биохимические основы наследственности</p>	2	

	Изучение структуры нуклеиновых кислот. Моделирование синтеза белка, основных его этапов. Молекулярная догма биохимии		
	Практическое занятие №3. Генетический код и его свойства Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям	2	
Раздел 3. Закономерности наследования признаков			
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. Генотип и фенотип. Менделевское наследование 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 № 4. Типы наследования признаков. Наследование менделирующих признаков у человека. Решение задач на моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание	2	
Тема 3.2			
Взаимодействие аллельных и неаллельных генов	Содержание учебного материала Виды взаимодействия генов. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. Генетическое определение групп крови и резус – фактора	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., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	В том числе практических и лабораторных занятий	4	
	Практическое занятие № 5. Взаимодействие аллельных генов. Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Система АВО, резус система. Выявления причин возникновения резус-конфликта матери и плода. Решение задач	2	
	Практическое занятие № 6. Взаимодействие неаллельных генов. Решение задач - наследование признаков при комплементарности, эпистазе и полимерии; задач при наличии пенетрантности и экспрессивности генов у человека	2	
Тема 3.3			
	Содержание учебного материала	4	ОК 01, ОК 02, ОК 03,

Наследование признаков сцепленных с полом	Пол. Механизмы определения пола. Гены в семьях. Аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный типы наследования. Наследование, сцепленное с X- и Y-хромосомами	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 № 6. Наследование признаков, сцепленных с полом. Определение пола. Наследование признаков сцепленных с полом. Решение задач, моделирующих наследование признаков, сцепленных с полом, и признаков, контролируемых аутосомными и сцепленными с полом генами	2
	Содержание учебного материала Основные виды изменчивости. Причины мутационной изменчивости. Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков	4
Тема 3.4. Виды изменчивости. Мутагенез	В том числе практических и лабораторных занятий Практическое занятие № 7. Мутационная изменчивость. Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней. Работа с обучающимися и контролирующими пособиями	2
Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости	Содержание наследственности и изменчивости	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
Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости	Содержание учебного материала Методы изучения наследственности и изменчивости. Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, популяционно-статистический, иммуногенетический методы	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 Практические занятия № 8. Генеалогический, близнецовый, цитогенетический методы изучения наследственности. Генеалогический метод. Составление и анализ родословных схем. Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом. Цитогенетический метод. Кариотипирование	6
	В том числе практических и лабораторных занятий Практические занятия № 8. Генеалогический, близнецовый, цитогенетический методы изучения наследственности. Генеалогический метод. Составление и анализ родословных схем. Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом. Цитогенетический метод. Кариотипирование	4
		2

	<p>Практическое занятие №9. Биохимический, популяционный и дерматоглифический методы изучения наследственности. Решение задач по расчету частоты генов и генотипов в популяциях (Закон Харди – Вайнберга). Биохимический метод - качественные и количественные тесты. Изучение особенностей дерматоглифического метода</p>	2	
<p>Раздел 5. Наследственность и патология</p> <p>Тема 5.1. Генные заболевания</p>	<p>Содержание учебного материала Классификация наследственных болезней. Аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с полом заболевания. Причины возникновения генных заболеваний.</p> <p>В том числе практических и лабораторных занятий</p> <p>Практическое занятие № 10. Генные заболевания. Изучение генных заболеваний и причин их возникновения</p> <p>Содержание учебного материала Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. Причины возникновения хромосомных заболеваний.</p> <p>В том числе практических и лабораторных занятий</p> <p>Практическое занятие №11. Хромосомные болезни. Изучение хромосомных болезней и причин их возникновения</p> <p>Содержание учебного материала Мультифакториальные заболевания. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Изолированные врожденные пороки развития</p> <p>В том числе практических и лабораторных занятий</p> <p>Практическое занятие № 12. Наследственно-предрасположенные болезни Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Клинические проявления мультифакториальных заболеваний</p> <p>Содержание учебного материала</p>	4	<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>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>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>Тема 5.2. Хромосомные болезни</p>		4	
<p>Тема 5.3. Наследственно-предрасположенные заболевания</p>		4	
<p>Тема 5.4. Медико-</p>		4	<p>ОК 01, ОК 02, ОК 03,</p>

генетическое консультирование	<p>Виды профилактики наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию (МКГ). Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг</p>		<p>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>
	В том числе практических и лабораторных занятий.	2	
	<p>Практическое занятие №13. Медико-генетическое консультирование. Изучение видов профилактики наследственных заболеваний. Проспективное и ретроспективное медико-генетическое консультирование, его практическое применение в России</p>	2	
Итоговое занятие	Промежуточная аттестация (дифференцированный зачет)	2	
Всего:		54	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Кабинет «Генетика человека 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

3.2.1. Основные печатные издания

1. 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. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/187684>
2. Кургуз, Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 2-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2020. — 176 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: Режим доступа: ЭБС «Лань» <https://e.lanbook.com/book/143706>
3. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. — 3-е изд. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2020. — 319 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/164674>
4. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. - 2-е изд. - Ростов н/Д : Феникс, 2019. - 319 с.
5. 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. - Текст : электронный // URL : Режим доступа: ЭБС «Консультант студента»<http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970461815.html>

3.2.2. Электронные издания

1. Электронно-библиотечная система «Консультант студента» www.studmedlib.ru
2. Электронно-библиотечная система «Лань» <https://e.lanbook.com>

3.2.3. Дополнительные источники

3.2.3.1 Дополнительная литература

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. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: Режим доступа: ЭБС «Лань» <https://e.lanbook.com/book/160127>

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

<i>Результаты обучения</i>	<i>Критерии оценки</i>	<i>Методы оценки</i>
<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><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</p>