

Приложение 4.11
к ООП специальности
34.02.01 Сестринское дело
(очная форма обучения,
на базе среднего общего образования)
Медицинского колледжа
ФГБОУ ВО ДГМУ Минздрава России

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.04 ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Махачкала, 2023

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

1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Учебная дисциплина «Генетика с медицинской генетикой» является обязательной частью общепрофессионального цикла основной образовательной программы Медицинского колледжа ФГБОУ ВО ДГМУ Минздрава России (очной формы обучения, на базе среднего общего образования) в соответствии с ФГОС по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии ОК: 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	38
в т. ч.:	
теоретическое обучение	20
практические занятия	16
Промежуточная аттестация (дифференцированный зачет)	2

2.2. Тематический план дисциплины

Генетика с основами медицинской генетики

№	Наименование тем	Количество часов при очной форме обучения			
		Всего	Теоретические занятия	Практические занятия	Промежуточная аттестация
1.	Генетика как наука. История развития медицинской генетики	2	2		
2.	Цитологические основы наследственности	2	2		
3.	Основные типы деления эукариотической клетки	2		2	
4.	Биохимические основы наследственности	4	2	2	
5.	Законы Менделя	2	2		
6.	Типы и закономерности наследования признаков у человека. Генотип и фенотип	2	2		
7.	Наследование менделирующих признаков у человека. Сцепленное с полом наследование	2		2	
8.	Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Резус-конфликт	2		2	
9.	Виды изменчивости. Мутагенез	4	2	2	
10.	Методы изучения наследственности и изменчивости	2	2		
11.	Генеалогический метод изучения наследственности	2		2	
12.	Цитогенетический метод. изучения наследственности Кариотипирование	2		2	
13.	Наследственные болезни и их классификация Хромосомные болезни	2	2		
14.	Генные болезни. Мультифакториальные заболевания	2	2		
15.	Наследственные болезни и их причины	2		2	
16.	Медико-генетическое консультирование	2	2		

Промежуточная аттестация	2			2
Дифференцированный зачет	2			2
ВСЕГО	38	20	16	2

2.3. 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	
Раздел 1. Основы генетики		2	
Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики	Содержание учебного материала	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
	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.		
	В том числе теоретические занятия	2	
	1. Теоретическое занятие № 1 «Генетика как наука. История развития медицинской генетики»	2	
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности		8	
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	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
	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».		

	<p>Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. Основные типы деления эукариотической клетки. Гаметогенез.</p> <p>Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, мейоз, амитоз). Биологическая роль разных типов деления. Гаметогенез (овогенез, сперматогенез).</p>		
	В том числе теоретические занятия	2	
	1. Теоретическое занятие № 2 «Цитологические основы наследственности»	2	
	В том числе практические занятия	2	
	1. Практическое занятие № 1 «Основные типы деления эукариотической клетки»	2	
Тема 2.2. Биохимические основы наследственности	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
	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. Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям		
	В том числе теоретические занятия	2	
	1. Теоретическое занятие № 3 «Биохимические основы наследственности»	2	

	В том числе практические занятия	2	
	1. Практическое занятие № 2 «Биохимические основы наследственности»	2	
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		12	
Тема 3.1. Типы наследования признаков	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
	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, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. Генетическое определение групп крови и резус – фактора. Наследование менделирующих признаков у человека. Сцепленное с полом наследование. Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Система АВО, резус система. Выявления причин возникновения резус-конфликта матери и плода. Решение задач.		
	В том числе теоретические занятия	4	
	1. Теоретическое занятие № 4 «Законы Менделя»	2	
	2. Теоретическое занятие № 5 «Типы и закономерности наследования признаков у человека. Генотип и фенотип»	2	
	В том числе практические занятия	4	
	1. Практическое занятие № 3 «Наследование менделирующих признаков у человека. Сцепленное с полом наследование»	2	
2. Практическое занятие № 4 «Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Резус-конфликт»	2		
Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез.	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.
	Основные виды изменчивости. Причины мутационной изменчивости. Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез.	2	

	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней. Работа с обучающими и контролирующими пособиями.		ЛР 7, ЛР 9
	В том числе теоретические занятия	2	
	1. Теоретическое занятие № 6 «Виды изменчивости. Мутагенез»	2	
	В том числе практические занятия	2	
	1. Практическое занятие № 5 «Виды изменчивости. Мутагенез»	2	
Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости		6	
Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости	Содержание учебного материала	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
	Методы изучения наследственности и изменчивости. Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, популяционно-статистический, иммуногенетический методы. Составление и анализ родословных схем. Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом. Цитогенетический метод. Кариотипирование.		
	В том числе теоретические занятия	2	
	1. Теоретическое занятие № 7 «Методы изучения наследственности и изменчивости»	2	
	В том числе практические занятия	4	
	1. Практическое занятие № 6 «Генеалогический метод изучения наследственности»	2	
	2. Практическое занятие № 7 «Цитогенетический метод. изучения наследственности Кариотипирование»	2	
Раздел 5. Наследственность и патология		8	
Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация	Содержание учебного материала	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
	Классификация наследственных болезней. Аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с полом заболевания. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом.		

	Мультифакториальные заболевания. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Клинические проявления мультифакториальных заболеваний. Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний. Изучение хромосомных и генных заболеваний. Моногенные и полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.		
	В том числе теоретические занятия	2	
	1. Теоретическое занятие № 8 «Наследственные болезни и их классификация Хромосомные болезни». 2. Теоретическое занятие № 9 «Генные болезни. Мультифакториальные заболевания».	2	
	В том числе практические занятия	2	
	1. Практическое занятие № 8 «Наследственные болезни и их причины»	2	
Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала	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
	Виды профилактики наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию (МГК). Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг.		
	В том числе теоретические занятия	2	
	1. Теоретическое занятие № 10 «Медико-генетическое консультирование»	2	
Промежуточная аттестация	Дифференцированный зачет	2	
Всего:		38	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИ- ПЛИНЫ

3.1. Для реализации программы учебной дисциплины 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».

ЖК-телевизор.

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

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

3.2.1. Обязательные печатные издания

1. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для СПО / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — М. : Издательство Юрайт, 2018. — 182 с. — (Серия : Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-01585-0.

2. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/Е.К.Хандогина, И.Д.Терехова, С.С.Жилина, М.Е.Майорова, В.В.Шахтарин.- 3-е изд., стер. -М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019.- 192 с.: ил. ISBN 978-5-9704-5148-9.

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. Электронные издания

1. Бочков Н.П. Медицинская генетика : учебник / под ред.Н.П.Бочкова.- Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020.-224 с. : ил.-224 с. – ISBN 978-5-9704-5481-7.- Текст : электронный //URL : <https://www.rosmed-lib.ru/book/ISBN9785970454817.html>

2. Хандогина Е.К., Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин – 2-е изд., перераб. и доп. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 192 с. Доступ из ЭБС «Конс. студ.»

3.2.3. Дополнительные источники

1. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 1 : учебное пособие для СПО / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — М. : Издательство Юрайт, 2018. — 255 с. — (Серия : Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-00057-3. — Режим доступа : www.biblio-online.ru/book/DC3DEA85-12F2-4EA9-9FF5-540FCE83B98E

2. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 2 : учебное пособие для СПО / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — М. : Издательство Юрайт, 2018. — 261 с. — (Серия : Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-00058-0. — Режим доступа : www.biblio-online.ru/book/694450E1-713F-44CD-8CEE-1AC79D715045

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>

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

Адаптация рабочей программы дисциплины ОП.04 Генетика 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 для обучающихся с различными видами ограничения здоровья

Оснащение 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 невизуального 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 (не менее одного вида):

Для лиц с нарушениями зрения:

- 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:

- 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 п. 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.