

Приложение 4.24
к ООП специальности
34.02.01 Сестринское дело
(очная форма обучения,
на базе основного 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 основного 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 регулируемыми 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.