

**Автономная некоммерческая организация среднего профессионального
образования «Северо-Кавказский медицинский колледж»
Филиал «Невинномысский»**



УТВЕРЖДАЮ

Директор АНО СПО «СКМК»

С.С. Наумов

15.06.2021 г

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

учебной дисциплины

**ОП. 04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА
С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

специальность

34.02.01. СЕСТРИНСКОЕ ДЕЛО

базовая подготовка

очная форма обучения

Квалификация - медицинская сестра / медицинский брат

Ставрополь, 2021

Рабочая программа учебной дисциплины разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом среднего профессионального образования по специальности 34.02.01. Сестринское дело

Организация – разработчик: Автономная некоммерческая организация среднего профессионального образования «Северо-Кавказский медицинский колледж»

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	стр. 4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	12
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	14
5. АДАПТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ПРИ ОБУЧЕНИИ ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ	16

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

1.1. Область применения рабочей программы

Рабочая программа учебной дисциплины ОП. 04. Генетика человека с основами медицинской генетики является составной частью основной профессиональной образовательной программы Автономной некоммерческой организации среднего профессионального образования «Северо-Кавказский медицинский колледж» по специальности Сестринское дело (очной формы обучения, базовой подготовки, на базе среднего общего образования) в соответствии с ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

Учебная дисциплина ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики входит в общепрофессиональный цикл.

1.3. Цели и задачи дисциплины – требования к результатам освоения дисциплины:

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

уметь:

- проводить опрос 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. ПК и ОК, которые актуализируются при изучении учебной дисциплины:

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 использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.

ПК 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию.

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. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.

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

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

1.5. Количество часов на освоение программы учебной дисциплины:

максимальная учебная нагрузка обучающегося - **51** час, в том числе
обязательная аудиторная учебная нагрузка обучающегося - **34** часа;
теоретические занятия - 20 часов
практические занятия - 14 часов
самостоятельная работа обучающегося - **17** часов

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ОП.04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	<i>Объем часов</i>
Максимальная учебная нагрузка	<i>51</i>
Обязательная аудиторная учебная нагрузка	<i>34</i>
В том числе:	
теоретические занятия	<i>20</i>
практические занятия	<i>14</i>
Самостоятельная работа обучающегося	<i>17</i>
Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета	

**2.2. Тематический план учебной дисциплины
ОП. 04. Генетика человека с основами медицинской генетики**

№	Наименование тем	Макс. учебная нагрузка на студента, час.	Количество аудиторных часов при очной форме обучения			Самостоятельная работа обучающихся
			Всего	Теоретические занятия	Практические занятия	
1.	История развития медицинской генетики	3	2	2	0	1
2.	Цитологические и биохимические основы наследственности	3	2	2	0	1
3.	Типы деления клеток. Митоз, мейоз	3	2	0	2	1
4.	Законы Менделя	3	2	2	0	1
5.	Хромосомная теория наследственности. Наследование групп крови, генетика пола	3	2	2	0	1
6.	Наследование признаков при моногибридном и дигибридном скрещивании	3	2	0	2	1
7.	Наследственность и среда	3	2	2	0	1
8.	Генеалогический и близнецовый методы изучения наследственности человека	3	2	2	0	1
9.	Составление и анализ родословных схем	3	2	0	2	1
10.	Цитогенетический, биохимический и популяционно-статистический методы изучения наследственности человека	3	2	2	0	1
11.	Хромосомные болезни	6	4	2	2	2
12.	Генные болезни	6	4	2	2	2
13.	Медико-генетическое консультирование	3	2	2	0	1
14.	Скринирующие методы выявления наследственных заболеваний	3	2	0	2	1
15.	Дифференцированный зачет	3	2	0	2	1
	ИТОГО	51	34	20	14	17

2.3. Содержание учебной дисциплины ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические занятия, внеаудиторная (самостоятельная) учебная работа обучающихся	Объем часов	Уровень освоения
Тема 1. История развития медицинской генетики	Содержание учебного материала	3	1
	Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых.		
	Теоретическое занятие	2	
	1. История развития медицинской генетики	2	
	Самостоятельная работа обучающихся Работа с основной и дополнительной литературой, в сети Интернет по темам: Наиболее значимые открытия в генетике за последние 100 лет. Основные положения (аксиомы) медицинской генетики.	1	
Тема 2. Цитологические и биохимические основы наследственности	Содержание учебного материала	6	2
	Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. Типы деления клеток. Биологическая роль митоза и мейоза. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства.		
	Теоретическое занятие	2	
	1. Цитологические и биохимические основы наследственности	2	
	Практическое занятие	2	
	1. Типы деления клеток. Митоз, мейоз	2	
	Самостоятельная работа обучающихся Зарисовать схемы: Митоз и мейоз. Подготовка реферативного сообщения «типы и функции РНК» Заполнение графа «Строение нуклеотида»	2	

Тема 3. Закономерности наследования признаков	Содержание учебного материала	9	2
	Основные понятия генетики. Генотип и фенотип. Законы Г. Менделя. Моногибридное и дигибридное скрещивание. Анализирующее скрещивание, промежуточное наследование (неполное доминирование). Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Типы сцепленного наследования у человека Решение задач на наследование групп крови и генетику пола. Хромосомная теория наследственности. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Наследование групп крови, генетика пола.		
	Теоретические занятия	4	
	1. Законы Менделя	2	
	2. Хромосомная теория наследственности. Наследование групп крови, генетика пола	2	
	Практическое занятие	2	
	1.Наследование признаков при моногибридном и дигибридном скрещивании.	2	
	Самостоятельная работа обучающихся Работа с основной и дополнительной литературой, в сети Интернет по изучаемым темам. Составление и решение задач на полигибридное скрещивание Составление и решение задач на наследование групп крови и генетику пола	3	
Тема 4. Наследственность и среда	Содержание учебного материала	3	2
	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии.		
	Теоретическое занятие	2	
	1. Наследственность и среда	2	
	Самостоятельная работа обучающихся Работа с основной и дополнительной литературой, в сети Интернет: подготовить сообщение на одну из тем: - генофонд современного человека - антропогенные факторы мутагенеза - радиационный мутагенез - биологические факторы мутагенеза	1	

Тема 5. Методы изучения наследственности человека	Содержание учебного материала	9	2
	Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Популяционно-статистический метод. Дерматологический метод изучения наследственности человека		
	Теоретические занятия	4	
	1. Генеалогический и близнецовый методы изучения наследственности человека	2	
	2. Цитогенетический, биохимический и популяционно-статистический методы изучения наследственности человека	2	
	Практическое занятие	2	
	1. Составление и анализ родословных схем.	2	
Самостоятельная работа обучающихся Составить родословную своей семьи.	3		
Тема 6. Наследственность и патология	Содержание учебного материала	12	2
	Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме. Структурные аномалии хромосом. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью (моногенные болезни с наследственной предрасположенностью, полигенные болезни с наследственной предрасположенностью, виды мультифакториальных признаков, изолированные врожденные пороки развития). Методы изучения мультифакториальных заболеваний.		
	Теоретические занятия	4	
	1. Хромосомные болезни	2	
	2. Генные болезни	2	
	Практические занятия	4	
	1. Хромосомные болезни	2	
2. Генные болезни	2		

	<p>Самостоятельная работа обучающихся Работа с основной и дополнительной литературой, в сети Интернет: подготовить реферат на одну из тем:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах - Половая функция при хромосомных синдромах - Группы риска по развитию хромосомных синдромов - Причины генных заболеваний - Главные черты клинической картины генных болезней - Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. 	4	
<p>Тема 7. Медико-генетическое консультирование</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <p>Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.</p> <p>Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).</p> <p>Принципы лечения наследственных болезней. Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию.</p> <p>Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.</p>	6	2
	<p>Теоретическое занятие</p>	2	
	<p>1. Медико-генетическое консультирование</p>	2	
	<p>Практическое занятие</p>	2	
	<p>1. Скринирующие методы выявления наследственных заболеваний</p>	2	
	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <p>Составить текст беседы с предполагаемым пациентом по планированию семьи.</p>	2	
	<p>Содержание учебного материала</p> <p>Тестирование, решение проблемных задач, выполнение заданий творческого характера</p>	3	
<p>Дифференцированный зачет</p>	<p>Практическое занятие</p> <p>Дифференцированный зачет</p>	2	
	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <p>Заполнение рабочих тетрадей. Подготовка к дифференцированному зачету</p>	1	
	<p>Всего</p>	51	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ОП 04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

3.1. Материально-техническое обеспечение

Реализация программы дисциплины предполагает наличие учебного кабинета генетики человека с основами медицинской генетики.

Оборудование учебного кабинета генетики человека с основами медицинской генетики:

Ученические парты -12 шт.

Ученические стулья -24 шт.

стол преподавателя – 1шт.;

стул преподавателя– 1шт.;

доска – 1 шт.

телевизор – 1 шт.

Ноутбук преподавателя с лицензионным программным обеспечением: Windows10, MicrosoftOffice 2019 (Word, Excel, PowerPoint),

Презентационный материал по генетики человека с основами медицинской генетики Методические материалы, оценочные средства по генетики человека с основами медицинской генетики

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

Основная литература:

1.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. — М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. — 192 с. : ил.

2.Бочков Н.П., Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-3652-3

- Режим доступа:

<http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970436523.html>

Дополнительная литература

1. Рубан, Э. Д. *Генетика человека с основами медицинской генетики* : учебник / Рубан Э. Д. - Ростов н/Д : Феникс, 2020. - 319 с. (Среднее медицинское образование) - ISBN 978-5-222-35177-2. - Текст : электронный // URL : <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785222351772.html>
2. Егоров И.В., *Клиническая анатомия человека* [Электронный ресурс]: Учебное пособие /И.В. Егоров. - Издание третье, перераб. и доп. - М. : ПЕР СЭ, 2016. - 688 с. (Современное образование) - ISBN 978-5-9292-0171-4 - Режим доступа: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN5929200599.html>

Интернет-ресурсы:

1. Официальный сайт института цитологии и генетики СО РАН [Электронный ресурс] // www.bionet.nsc.ru/publ:c/
2. Форум о генетике и молекулярной биологии [Электронный ресурс] // www.genoforum.ru
3. Сайт института общей генетики [Электронный ресурс] // www.vigg.ru

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Основные показатели оценки результата
Умения:	
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	- прогнозирование потомства и составление рекомендаций по планированию семьи; - определение типов наследования патологических признаков; - проведение бесед по вопросам профилактики наследственных болезней в соответствии с алгоритмом.
Проводить беседы по планированию с учетом имеющейся наследственной патологией	-определение риска рождения больного ребенка; -анализ аномальных кариотипов по фотографиям больных; -составление текста бесед с больными наследственной патологией.
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней	-описание методов пренатальной диагностики; - объяснение результатов заполнения таблиц по характеристике кариотипов и фенотипов при хромосомных болезнях человека; -составление и анализ родословных схем; -составление схем обследования и опроса больных; -определение риска рождения больного ребенка.
Знания:	
Биохимические и цитологические основы наследственности	-установление различий между молекулами ДНК и РНК; -распознавание органоидов клетки; -точность и грамотность применения генетической терминологии.
Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	- решение задач на моно- и дигибридное скрещивание; -формулировка основных понятий генетики; точность и грамотность применения генетической терминологии.
Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	- составления и анализа родословных; -обоснованность применения методов изучения наследственности
Основные виды изменчивости, виды мутаций	-сравнение видов изменчивости

у человека, факторы мутагенеза	
Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения	-анализ причин возникновения наследственных заболеваний; -объяснение механизмов возникновения заболеваний.
Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию	- составление схем обследования и опроса -наглядная демонстрация беседы с пациентом; -изучение раскладки аномальных кариотипов по фотографиям больных

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

Адаптация рабочей программы дисциплины ОП. 04. Генетика человека 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 генетики человека с основами медицинской генетики 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 незрительного 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:

- Для лиц с нарушениями зрения (не менее двух видов):
- 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 (не менее двух видов):

- 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.