

АВТОНОМНАЯ НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ
ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ
«СЕВЕРО - КАВКАЗСКИЙ АКАДЕМИЧЕСКИЙ МНОГОПРОФИЛЬНЫЙ КОЛЛЕДЖ»
(АНО ПО «СКАМК»)

УТВЕРЖДАЮ

Директор АНО ПО «СКАМК»

 З. Р. Козлова
«01» июня 2022 года



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Специальность

34.02.01 Сестринское дело

Программа подготовки

базовая

Форма обучения

очная

г. Ставрополь, 2022

Рабочая программа составлена в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом среднего профессионального образования по специальности 34.02.01 Сестринское дело, утвержденные приказом Министерства образования и науки РФ от 12.05.2014 г. № 502.

Рабочая программа предназначена для преподавания дисциплин общепрофессионального цикла обучающимся очной формы обучения по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

Организация – разработчик: Автономная некоммерческая организация профессионального образования «Северо-Кавказский академический многопрофильный Колледж», город Ставрополь.



СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	7
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	11
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	13

I. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ **ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

1.1. Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики является частью основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности СПО 34.02.01 Сестринское дело базовой подготовки.

Рабочая программа учебной дисциплины может быть использована в дополнительном профессиональном образовании в рамках реализации программ переподготовки кадров в учреждениях СПО.

1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

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

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

Цели освоения дисциплины: получение обучающимися системных теоретических и прикладных знаний о фундаментальные и прикладные аспекты медицинской генетики, получение знаний о структуре генома человека и наследственной патологии, обусловленной нарушением этой структуры, современных подходов к диагностике, профилактике и терапии наследственных болезней.

Задачи освоения дисциплины:

- сформировать систему знаний об исторических аспектах становления медицинской генетики в нашей стране и в мире, направлениях и перспективах развития;
- сформировать систему знаний о механизмах формирования и передачи в ряду поколений наследственной и врождённой патологии человека;
- сформировать систему знаний об основах популяционной генетики человека;
- сформировать систему знаний о клинико-генетических характеристиках частой наследственной патологии и мультифакторных заболеваний, методов их диагностики, подходов к профилактике и терапии;
- сформировать знания о методах, используемых в медицинской генетике, приобретение навыков решения генетических задач;
- сформировать готовность и способность применять методы и технологии анализа генов и генома, применяемых в медицинской генетике.

В результате освоения дисциплины обучающийся должен уметь:

- ориентировать в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;
- решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;
- пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию;

В результате освоения дисциплины обучающийся должен 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;

Содержание учебной дисциплины ориентировано на подготовку обучающихся к освоению и овладению следующими компетенциями:

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.

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.

1.4.Рекомендуемое количество часов на освоение программы дисциплины:

Максимальная учебная нагрузка обучающегося 54 часа, в том числе:

- обязательная аудиторная учебная нагрузка обучающегося 36 часов;
- самостоятельная работа обучающегося 18 часов.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Количество часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	54
Обязательная аудиторная учебная нагрузка(всего)	36
в том числе:	
лекционные занятия	18
практические занятия	18
курсовая работа (проект)	не предусмотрено
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	18
Форма итоговой аттестации – дифференцированный зачет	

2.2. Примерный тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные и практические работы, самостоятельная работа обучающихся, курсовая работа (проект) (если предусмотрены)	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины			
Тема 1.1 История развития науки Генетика человека	Содержание учебного материала: Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. История исследований генетики человека.	2	1
	Самостоятельная работа: История исследований генетики человека. Программа «Геном человека»	2	
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности			
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности. Кариотип человека	Содержание учебного материала: Понятие о гетерохроматине и эухроматине. Половой хроматин. Строение и типы метафазных хромосом человека.	2	1
	Практическая работа: Хромосома как носитель наследственной информации. Кариотип человека	2	
Тема 2.2 Жизненный цикл клетки. Митоз	Содержание учебного материала: Жизненный цикл клетки: интерфаза и период деления. Хромосомные наборы соматических и половых клеток. Способы деления эукариотических клеток: митоз, амитоз, мейоз, их краткие характеристики. Интерфаза, ее периоды, характеристика происходящих процессов.	2	
Тема 2.3 Мейоз. Гаметогенез	Содержание учебного материала: Бесполое размножение. Виды полового размножения. Характеристика половых клеток. Строение яйцеклеток. Типы яйцеклеток. Строение сперматозоида. Хромосомные наборы половых клеток. Образование половых клеток (гаметогенез). Периоды овогенеза и сперматогенеза, сходства и различия. Мейоз – способ деления половых клеток в период созревания. Сходство и различие митоза и мейоза. Факторы, влияющие на протекание мейоза. Первое мейотическое деление (редукционное). Профаза I, метафаза I, анафаза I, телофаза I. Особенности профазы I – конъюгация и кроссинговер гомологичных хромосом. Второе мейотическое деление (эквационное). Профаза II, метафаза II, анафаза II, телофаза II. Биологическое значение мейоза.	1	
	Практическая работа: Значение соблюдения разовой и суточной дозы при приеме лекарственных препаратов	2	1

Тема 2.4 Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала: Кариотип человека. Строение и типы хромосом. Митоз – универсальный способ деления соматических клеток. Размножение организмов. Развитие половых клеток. Мейоз.	2	2
	Самостоятельная работа: Поиск и обзор литературных и электронных источников информации для выполнения творческих работ по темам: «Современные методы анализа хромосом», «Оплодотворение и развитие зародыша», «Патология митоза», «Патология мейоза», «Значение различных типов деления в природе и жизни человека», «Факторы, влияющие на протекание мейоза», «Значение соблюдения разовой и суточной дозы при приеме лекарственных препаратов».	2	
Тема 2.5 Биохимические основы наследственности. Строение и генетическая роль нуклеиновых кислот. Ген и его свойства	Содержание учебного материала: Генный уровень организации наследственного материала. Химическая организация гена. Мономеры нуклеиновых кислот – нуклеотиды. Виды нуклеотидов ДНК и РНК. Биологический (генетический) код и его свойства. Свойства ДНК: репликация и репарация. Основные различия в строении и функциях ДНК и РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке. Нуклеиновые кислоты. Виды нуклеиновых кислот. ДНК и РНК как биополимеры. Виды РНК. Структура ДНК. Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика.	1	
	Практическая работа: Закономерности независимого наследования (законы Менделя)	2	1
	Самостоятельная работа: Генетический код человека.	4	
Тема 2.6 Реализация генетической информации. Биосинтез белка. Генетический код и его свойства	Содержание учебного материала: Органические вещества клетки. Свойства белков: денатурация и ренатурация. Гидрофильные свойства белков. Специфичность белков. Функции белков в организме. Белки, как биологические полимеры. Аминокислоты – мономеры белков, их амфотерный характер. Механизм образования полипептида. Структуры белковых молекул. Проблемы несовместимости белков. Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. Роль ферментов и АТФ в биосинтезе белка. Генетический код и свойства ДНК. Участие и-РНК, т-РНК и р-РНК в биосинтезе белка. Процесс транскрипции и его характеристика. Последовательность процессов трансляции, протекающих в рибосомах	1	
	Практическая работа: Наследование при взаимодействии неаллельных генов	2	
	Самостоятельная работа: Проблемы несовместимости белков. Лекарственные препараты белковой природы (гормоны, ферменты и т.д.).	2	1
Раздел 3. Закономерности наследования признаков			

Тема 3.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов	Содержание учебного материала: Предмет изучения генетики, задачи генетики и ее значение для медицины и фармации. Наследование альтернативных признаков. Аутосомное наследование. Моногибридное скрещивание. Дигибридное скрещивание. Анализирующее скрещивание.	1	1
	Практическая работа: Методы изучения генетики человека	1	
	Самостоятельная работа: Взаимодействие генов. Наследование групп крови	2	
Тема 3.2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека. Наследование признаков сцепленных с полом	Содержание учебного материала: Половые и неполовые хромосомы. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана. Аутосомный и сцепленный с полом типы наследования. Доминантный и рецессивный характер наследования. Половые хромосомы. Х-сцепленное наследование, Y-сцепленное наследование. Сцепленное с полом наследование.	1	
	Практическая работа: Изменчивость. Классификация мутаций. Классификация наследственных болезней	1	2
	Самостоятельная работа: Поиск примеров на различные типы наследования признаков.	2	
Тема 3.3 Наследственные свойства крови	Содержание учебного материала: Взаимодействие генов. Наследование групп крови и резус – фактора у человека. Наследование признаков при взаимодействии аллельных генов: явления полного и неполного доминирования. Наследование признаков при взаимодействии неаллельных генов. Комплементарное взаимодействие. Эпистаз. Полимерия. Плейотропия. Генетическое определение групп крови и резус – фактора.	2	2
	Практическая работа: Наследственная патология. Моногенные болезни, обуславливающие умственную отсталость, нарушения опорно-двигательного аппарата, зрения и слуха	1	
	Самостоятельная работа: Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Группа крови системы MNSs», «Группа крови системы P», Группы крови системы Kell»).	2	
Раздел 4. Наследственность и патология			
Тема 4.1 Классификация наследственных	Содержание учебного материала: Понятие о моногенных и хромосомных заболеваниях. Понятие о мультифакториальных (полигенных) заболеваниях, их особенности, профилактика. Наследственные болезни и их классификация.	2	

заболеваний	Самостоятельная работа: Характеристика отдельных наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости и т.д.).	2	
Тема 4.2 Наследственность и среда Модификационная изменчивость. Наследственная изменчивость. Мутации, мутагены	Содержание учебного материала: Классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Закон Кетле. Мутации. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н. И. Вавилова. Комбинативная изменчивость. Примеры наследственной изменчивости у человека. Наследственная изменчивость. Классификация мутаций. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды	2	
	Самостоятельная работа: Модификационная изменчивость человека: причины и примеры. Лекарственные препараты как мутагенный фактор: примеры и меры предосторожности	2	
Тема 4.3 Профилактика наследственных заболеваний Медико-генетическое консультирование.	Содержание учебного материала: Проспективное и ретроспективное консультирование. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Неонатальный скрининг на гипотиреоз, фенилкетонурию. Показания к медико-генетическому консультированию.	2	
	Практическая работа: Изменчивость. Классификация мутаций. Классификация наследственных болезней	1	
	Дифференцированный зачет	2	
	Всего	54	

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 ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Учебная аудитория для проведения занятий всех видов, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации.

Кабинет генетики человека с основами медицинской генетики

Комплект учебной мебели: ученические столы – 12 шт., стулья – 25 шт., преподавательский стол – 1 шт., доска учебная – 1 шт.

Наглядные средства обучения: комплект учебно-наглядных пособий: (плакаты: «Анатомия зубов», «Плечо и локоть», «Сосудистая система «Мышечная система», «Лимфатическая система», «Орган вкуса», «Нервная система», «Ухо, горло, нос», «Форменные элементы крови», «Пищеварительная система», «Кожа», «Мочеполовая система», «Вспомогательные аппараты мышц», «Эпителиальные ткани», «Значение холестерина», «Орган зрения», «Волосы», «Общее анатомическое строение головного мозга», «Почки», «Глотка и гортань», «Височно-нижнечелюстной сустав», «Эндокринный аппарат», «Вегетативная нервная система», «Анатомическое строение внутреннего уха», «Дыхательная система», «Кровеносная и лимфатическая система», «Дыхательная система», «Пищеварительная система», «Выделительная система», «Нервная система», «Болезни пищеварительной системы», «Анатомия пищеварительной системы и болезни желудка и пищевода», «Нарушение молочных желез рак», «Рак кожи», «Заболевание глаз», «Нарушение зубов и челюстей», «Гипертония», «Сердечно-сосудистые заболевания»).

Муляжи по темам: Гоша-человек до пояса, анатомическая модель «Скелет человека», анатомическая модель «Торс человека с внутренними органами».

Лабораторное оборудование: микроскопы – 3 шт., фонендоскопы – 2 шт., тонометры – 2 шт., ростомер – 1 шт., весы – 2 шт.

Технические средства обучения: рабочее место преподавателя, персональный компьютер с подключением к сети «Интернет», принтер.

Программное обеспечение: Microsoft Office Professional Plus 2016 Russian Academic OLP 1 License No Level, Microsoft WINHOME 10 Russian Academic OLP 1 License No Level Legalization Get Genuine, Microsoft Windows Professional 10 Sngl Upgrade Academic OLP 1 License No Level.

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

3.2.1. Основная литература:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Азова М.М., Гигани О.Б., Гигани О.О., Желудова Е.М., Щипков В.П. – Москва: КноРус, 2020. – 208 с. – (СПО). – ISBN 978–5–406–07535–7. – URL: <https://book.ru/book/932512>.

2. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Э. Д. Рубан. – Ростов-на-Дону: Феникс, 2020. – 319 с. – (Среднее медицинское образование). – ISBN 978-5-222-35177-2. – URL: <https://znanium.com/catalog/product/1223252>.

3. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. – 2-е изд., стер. – Санкт-Петербург: Лань, 2020. – 176 с. – ISBN 978-5-8114-5656-7. – URL: <https://e.lanbook.com/book/143706>.

3.2.2. Дополнительная литература:

1. 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. – ISBN 978-5-8114-7447-9. – URL: <https://e.lanbook.com/book/160127> .

2. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. – 2-е изд., испр. и доп. – Москва: Издательство Юрайт, 2020. – 159 с. – (Профессиональное образование). – ISBN 978-5-534-08537-2. – URL: <https://urait.ru/bcode/452069>.

3.2.3. Интернет-ресурсы: Перечень Интернет-ресурсов, необходимых для освоения дисциплины

Для осуществления образовательного процесса по дисциплине, используются следующие электронные библиотечные системы (ЭБС):

1. <https://znanium.com/>
2. <http://urait.ru/>
3. <https://e.lanbook.com/>

Для осуществления образовательного процесса по дисциплине, используются следующие профессиональные базы данных:

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

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины осуществляются преподавателем в процессе опроса, проведения практических занятий, тестирования, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий, проектов, исследований.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
В результате освоения дисциплины обучающийся должен уметь:	
ориентировать в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;	Составление плана проведения опроса пациентов с наследственной патологией. Решение ситуационных задач
решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;	Составление плана беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии Решение ситуационных задач
пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию;	Выбор методов предварительной диагностики наследственных заболеваний. Решение ситуационных задач
В результате освоения дисциплины обучающийся должен знать:	
биохимические и цитологические основы наследственности;	Описание биохимических и цитологических основ наследственности
цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию;	Применение генетических закономерностей для решения генетических задач
закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;	Описание методов изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии
методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; возникновения;	Установление различий между видами изменчивости и вида мимутаций Правильное описание факторов мутагенеза
основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;	Сравнение причин и механизмов возникновения наследственных заболеваний. Описание основных групп наследственных заболеваний
основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы	Объяснение целей, задач, методов, показаний к медико-генетическому консультированию