

**МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Воронежский государственный технический университет»

Утверждено

В составе образовательной программы

Ученым советом ВГТУ

26.03.2019 г. протокол № 10

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

Специальность: 34.02.01 Сестринское дело

Квалификация выпускника: Медицинская сестра / Медицинский брат

Нормативный срок обучения: 3 года 10 месяцев на базе основного общего образования

Форма обучения: очная

Год начала подготовки: 2019

Программа обсуждена на заседании методического совета СПК
«19» 02. 2020года Протокол № 1

Председатель методического совета СПК
Сергеева Светлана Ивановна _____
(Ф.И.О., подпись)

Программа одобрена на заседании педагогического совета СПК
«28» 02. 2020года Протокол № 6

Председатель педагогического совета СПК
Облиенко Алексей Владимирович _____
(Ф.И.О., подпись)

2020

Программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта по специальности среднего профессионального образования 34.02.01 Сестринское дело утвержденным приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 12.05.2014 г. № 502.

Организация-разработчик: ВГТУ

Разработчики:

Жданова Марина Владимировна, преподаватель высшей категории

Иванова Елизавета Владиславовна, преподаватель

СОДЕРЖАНИЕ

| | |
|--|----|
| 1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ | 4 |
| 2. РЕЗУЛЬТАТЫ ОСВОЕНИЯ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ | 5 |
| 3. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ | 6 |
| 4. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ | 10 |
| 5. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ | 11 |

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

1.1. Область применения программы

Программа учебной дисциплины является частью основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности 34.02.01 «Сестринское дело».

Рабочая программа учебной дисциплины может быть использована в дополнительном профессиональном образовании (в программах повышения квалификации и переподготовки) по профессии 3.34.01.01 Молодая медицинская сестра по уходу за больными.

1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

Дисциплина входит в профессиональный цикл.

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

В результате освоения дисциплины обучающийся должен уметь:

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

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.

В результате освоения дисциплины обучающийся должен иметь практический опыт:

- использования информационно-коммуникационных технологий при выполнении профессиональных задач.

1.4. Рекомендуемое количество часов на освоение программы дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 72 часов, в том числе:
 обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 48 часов;
 самостоятельной работы обучающегося 24 часов;
 консультации 0 часов.

2. РЕЗУЛЬТАТЫ ОСВОЕНИЯ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

В результате освоения дисциплины формируются общие (ОК) и профессиональные (ПК) компетенции.

| Код | Наименование результата обучения |
|--------|--|
| 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 со 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 |

3. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

| Вид учебной работы | Объем часов |
|---|-------------|
| Максимальная учебная нагрузка (всего) | 72 |
| Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего) | 48 |
| в том числе: | |
| практические занятия | 28 |
| Самостоятельная работа обучающегося (всего) | 24 |
| в том числе: | |
| изучение учебного материала (по конспектам лекций) | 3 |
| подготовка к практическим занятиям | 3 |
| составление и анализ родословных схем | 3 |
| заполнение таблиц, составление схем, кроссвордов | 3 |
| изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза | 3 |
| работа с дополнительной литературой и интернетом, подготовка сообщений, разработка мультимедийных презентаций | 2 |
| проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний. | 4 |
| подготовка к промежуточной аттестации в форме дифференцированного зачета | 3 |
| Консультации | 0 |
| Промежуточная аттестация в форме: | |
| 3 семестр – дифференцированный зачет | |

3.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины.

| Наименование разделов и тем | Содержание учебного материала, практические занятия, самостоятельная работа обучающихся | Объем часов | Уровень освоения |
|---|--|-------------|------------------|
| 1 | 2 | 3 | 4 |
| Раздел 1 Цитологические и биохимические основы наследственности | | 14 | |
| Тема 1.1 Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки. | Содержание учебного материала | 2 | 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. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем. | | |
| Тема 1.2 Цитологические основы наследственности. | Содержание учебного материала | 2 | 1 |
| | 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. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека. | | |
| | Практическое занятие | 4 | |
| | Самостоятельная работа обучающихся | 2 | |
| | Заполнение таблиц, составление схем. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека. | | |
| Тема 1.3 Биохимические | Содержание учебного материала | 2 | |

| | | | |
|---|---|-----------|------------|
| основы наследственности | 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. | | 1 |
| | Самостоятельная работа обучающихся Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. Заполнение таблиц, составление схем. | 2 | |
| Раздел 2 Закономерности наследования признаков | | 14 | |
| Тема 2.1 Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Хромосомная теория наследственности | Содержание учебного материала Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека. | 2 | 2 1 |
| | Практическое занятие Решение задач моделирующих моногибридное, дигибридное и полигибридное скрещивание. | 4 | |
| Тема 2.2 Наследственные свойства крови. | Содержание учебного материала Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода | 2 | 2 1 |
| | Практическое занятие Решение задач на наследование групп крови, сцепленное с полом наследование. | 4 | |
| | Самостоятельная работа обучающихся Проработка конспекта занятий и учебной литературы. Подготовка сообщений, разработка мультимедийных презентаций | 2 | |
| Раздел 3 Методы изучения наследственности человека | | 8 | |
| Тема 3.1 Методы изучения | Содержание учебного материала | 2 | |

| | | | |
|--|---|-----------|-------------|
| наследственности и изменчивости человека в норме и патологии | <p>Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.</p> <p>Генеалогический метод.</p> <p>Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании.</p> <p>Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.</p> <p>Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования.</p> <p>Методы экспресс-диагностики определения X и Y-хроматина. Метод дерматоглифики.</p> <p>Методы генетики соматических хромосом (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-соматический метод. Иммуногенетический метод.</p> <p>Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).</p> | | 1 3 1 |
| | <p>Практическое занятие:</p> <p>Составление родословных схем</p> | 4 | |
| | <p>Самостоятельная работа:</p> <p>Сбор материала для составления родословных схем. Работа с дополнительной литературой и интернетом, подготовка сообщений.</p> | 2 | |
| Раздел 4 Виды изменчивости и виды мутаций у человека. | | 4 | |
| Тема 4.1 Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза. | Содержание учебного материала | 2 | 1 |
| | 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 | | |
| | Самостоятельная работа | 2 | |
| Раздел 5 Наследственность и патология | | 27 | |

| | | | |
|--|---|---|--------|
| Тема 5.1 Хромосомные болезни | Содержание учебного материала 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. | 2 | 1 2 |
| | Практическое занятие: Раскладка аномальных кариотипов по фотографиям. | 4 | |
| | Самостоятельная работа: Проработка конспекта занятий и учебной литературы. Подготовка сообщений, разработка мультимедийных презентаций. | 3 | |
| Тема 5.2 Генные болезни. Наследственное предрасположение к болезням | Содержание учебного материала Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y- сцепленные заболевания. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные и полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. Методы изучения мультифакториальных заболеваний. | 2 | 3 |
| | Практическое занятие: Составление меню больного с болезнями обмена веществ | 4 | |
| | Самостоятельная работа: Работа с дополнительной литературой и интернетом, подготовка сообщений | 3 | |
| Тема 5.3 Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование | Содержание учебного материала Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. Принципы лечения наследственных болезней Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг. | 2 | 3 |

| | | | |
|--------------|---|-----------|--|
| | Практическое занятие Анализ родословных схем | 4 | |
| | Самостоятельная работа обучающихся Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний. | 3 | |
| | Консультации | 0 | |
| Всего | | 72 | |

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)

4. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

4.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация программы дисциплины требует наличия учебного кабинета
Оборудование учебного кабинета: таблицы, наборы слайдов, микропрепараты, портреты основоположников генетики и выдающихся ученых генетиков.

Технические средства обучения:

1. Компьютеры
2. Видео- и DVD- фильмы.
3. Микроскопы
4. Микропрепараты

4.2 Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

4.2.1 Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины

Основные источники:

- 1 Борисова Т.Н. Генетика человека с основами медицинской генетики: учеб. пособие для СПО/ Т.Н. Борисова, Г.И. Чуваков. – 2-е изд., испр. и доп. – М.: Издательство Юрайт, 2019.-159 с.
- 2 Осипова, Людмила Алексеевна. Генетика. В 2 ч. Часть 1 : Учебное пособие Для СПО / Осипова Л. А. - 2-е изд. ; испр. и доп. - Москва : Издательство Юрайт, 2019. - 243.
- 3 Осипова, Людмила Алексеевна. Генетика. В 2 ч. Часть 2 : Учебное пособие Для СПО / Осипова Л. А. - 2-е изд. ; испр. и доп. - Москва : Издательство Юрайт, 2019. - 251.

Дополнительные источники:

- 1 Алферова Г.А. Генетика. Практикум: учебное пособие для студентов СПО-/ Г.А. Алферова, Г.А. Ткачева, Н.И. Прилипко. – 2-е изд., испр. и доп. – М.: Издательство Юрайт, 2019.-175 с.
- 2 Борисова, Татьяна Николаевна. Генетика человека с основами медицинской генетики : Учебное пособие Для СПО / Борисова Т. Н., Чуваков Г. И. - 2-е изд. ; испр. и доп. - Москва : Издательство Юрайт, 2019. - 159.
- 3 Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : Учебное пособие для СПО / сост.: Е. В. Кукушкина, И. А. Кукушкин. - Саратов : Профобразование, 2019. - 145 с.
- 4 Методические указания к практическим занятиям.
- 5 Методические рекомендации для самостоятельной работы студентов.

4.2.2 Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем:

При осуществлении образовательного процесса студентами и преподавательским составом используются следующее программное обеспечение: Microsoft Office (Excel, PowerPoint, Word и т. д).

При осуществлении образовательного процесса студентами и преподавательским составом используются следующие информационно справочные системы: электронная библиотечная система «Юрайт», Электронный каталог Научной библиотеки ВГТУ, Виртуальные справочные службы, Библиотеки.

4.2.3 Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины:

1 Российский образовательный портал генетика. - Электрон. дан. – Режим доступа: <http://humbio.ru/humbio/01122001/medgen/00050ba1.htm>

2 Образовательные ресурсы Интернета – Генетика. – Электрон. дан. – Режим доступа: www.med-help.ru/zabolevaniay/med_ginetic

5. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий, тестирования, решение биологических задач, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий.

| Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания) | Формы и методы контроля и оценки результатов обучения |
|---|--|
| В результате освоения дисциплины обучающийся должен уметь: - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; | -оценка демонстрации обучающимися практических умений; - оценка за решение биологических задач |
| - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; | -оценка демонстрации обучающимися практических умений; - оценка за решение биологических задач |
| -проводить предварительную диагностику наследственных болезней; | - оценка за выполнение тестового задания; |
| В результате освоения дисциплины обучающийся должен знать: - биохимические и цитологические основы наследственности; | - оценка выполнения заданий для самостоятельной работы; - оценка за выполнение тестового задания; - оценка за решение биологических задач |
| - закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; | - оценка выполнения заданий для самостоятельной работы; - оценка за выполнение тестового задания; - оценка за решение биологических задач. |
| - методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии | - оценка за выполнение тестового задания - оценка выполнения заданий для самостоятельной работы |
| - основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; | - оценка за решение биологических задач; |

| | |
|--|--|
| <ul style="list-style-type: none"> - основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; | <ul style="list-style-type: none"> - оценка за выполнение тестового задания - оценка выполнения заданий для самостоятельной работы |
| <ul style="list-style-type: none"> - цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию | <ul style="list-style-type: none"> - оценка за работу на контрольно-учетном занятии; |
| <p>В результате освоения дисциплины обучающийся должен иметь практический опыт:</p> <ul style="list-style-type: none"> - использования информационно-коммуникационных технологий при выполнении профессиональных задач. | <ul style="list-style-type: none"> - оценка демонстрации обучающимися практических умений |

Разработчик:

СПК ВГТУ преподаватель высшей категории _____ М.В. Жданова
СПК ВГТУ преподаватель _____ Е.В.Иванова

Руководитель образовательной программы

Преподаватель высшей категории _____ Жданова Марина Владимировна

Эксперт

Заведующий отделением платных услуг
БУЗ ВО «ВГКБСМП №10»,
кандидат медицинских наук _____ Пульвер Наталья Александровна

