

**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
25.05.2021г протокол № 14

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
дисциплины**

ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

Специальность: 34.02.01 Сестринское дело

Квалификация выпускника: Медицинская сестра / Медицинский брат

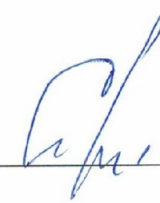
Нормативный срок обучения: 3 года 10 месяцев на базе основного общего образования

Форма обучения: очная

Год начала подготовки: 2021

Программа обсуждена и актуализирована на заседании методического совета СПК

«18» 02. 2022 года Протокол № 6

Председатель методического совета СПК  Сергеева С. И.

Программа одобрена на заседании педагогического совета СПК

«25» 02. 2022 года Протокол № 6

Председатель педагогического совета СПК  Дегтев Д.Н.

2022

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 Младшая медицинская сестра по уходу за больными.

1.2. Место учебной дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

Учебная дисциплина ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к общепрофессиональным дисциплинам учебного плана.

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

В результате освоения учебной 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 учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 72 часа, в том числе:
обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 48 часов;
консультации – 0 часов;
самостоятельной работы обучающегося 24 часа.
В том числе часов вариативной части: 20 часов.
Объем практической подготовки - 44 часа.

2. РЕЗУЛЬТАТЫ ОСВОЕНИЯ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

В результате освоения учебной 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	<i>В том числе в форме практической подготовки</i>
Максимальная учебная нагрузка (всего)	72	
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	48	
в том числе:		
лекционные занятия	24	
практические занятия	24	
В том числе: практическая подготовка		44
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	24	
в том числе:		
изучение учебного материала (по конспектам лекций)	2	
подготовка к практическим занятиям	2	
составление и анализ родословных схем	4	
заполнение таблиц, составление схем, кроссвордов	4	
изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза	2	
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	4	

Консультации	<i>0</i>	
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		16	
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 Определение полового хроматина в эпителии слизистой оболочки рта. Изучение кариотипов человека	4	2 2 1
	Самостоятельная работа обучающихся 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.	4	
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		16	
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. Тема 2.1.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Тема 2.1.2. Взаимодействие между генами. Хромосомная теория наследственности	4 2 2	2 1
	Практическое занятие Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное и полигибридное скрещивание.	4	
	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
Тема 2.2 Наследственные свойства крови.	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		12	
Тема 3.1 Методы изучения	Содержание учебного материала	4	

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> <p>Тема 3.1.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод.</p> <p>Цитогенетический метод.</p> <p>Тема 3.1.2. Метод дерматоглифики. Методы генетики соматических хромосом. Популяционно-соматический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики</p>	2 2	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>	4	
		4	
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		
	<p>Самостоятельная работа</p> <p>Составление кроссвордов. Работа с дополнительной литературой и интернетом. разработка мультимедийных презентаций.</p>	2	
Раздел 5 Наследственность и патология		24	

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.	2	
	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	2	
	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	2	3
	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.		

	Практическое занятие Анализ родословных схем	4	
	Самостоятельная работа обучающихся Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	4	
	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 УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

4.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация программы учебной 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 учебной 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 осуществления образовательного процесса по учебной 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 учебной 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 УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения учебной 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;
- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;	- оценка за выполнение тестового задания - оценка выполнения заданий для самостоятельной работы
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию	- оценка за работу на контрольно-учетном занятии;
В результате освоения дисциплины обучающийся должен иметь практический опыт: - использования информационно-коммуникационных технологий при выполнении профессиональных задач.	- 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

