

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, взаимодействующие 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.	<p>Содержание учебного материала</p> <p>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.</p> <p>История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.</p>	2	1
Тема 1.2 Цитологические основы наследственности.	<p>Содержание учебного материала</p> <p>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.</p> <p>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.</p> <p>Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.</p>	2	1 2 2 1
	Практическое занятие Определение полового хроматина в эпителии слизистой оболочки рта. Изучение кариотипов человека	4	
	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	<p>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</p> <p>Практическое занятие Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное и полигибридное скрещивание.</p>	4 2 2 4	2 1 2 2
Тема 2.2 Наследственные свойства крови.	<p>Содержание учебного материала Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранный донорской кровью. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода</p> <p>Практическое занятие Решение задач на наследование групп крови, сцепленное с полом наследование.</p> <p>Самостоятельная работа обучающихся Проработка конспекта занятий и учебной литературы. Подготовка сообщений, разработка мультимедийных презентаций</p>	2 4 2	2 1 2
Раздел 3 Методы изучения наследственности человека		12	
Тема 3.1 Методы изучения	Содержание учебного материала	4	

<p>наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</p>	<p>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 сцепленном с полом наследовании. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Методы экспресс-диагностики определения Х и У-хроматина. Метод дерматоглифики. Методы генетики соматических хромосом (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-соматический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина). Тема 3.1.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод. Цитогенетический метод. Тема 3.1.2. Метод дерматоглифики. Методы генетики соматических хромосом. Популяционно-соматический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики</p>	<p>1 3 1</p>
<p>Раздел 4 Виды изменчивости и виды мутаций у человека.</p>	<p>Практическое занятие: Составление родословных схем</p>	<p>4</p>
	<p>Самостоятельная работа:</p>	<p>4</p>
<p>Тема 4.1 Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</p>	<p>Содержание учебного материала 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>	<p>2</p>
	<p>Самостоятельная работа Составление кроссвордов. Работа с дополнительной литературой и интернетом. разработка мультимедийных презентаций.</p>	<p>2</p>
<p>Раздел 5 Наследственность и патология</p>		<p>24</p>

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	
	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	
Тема 5.2 Генные болезни. Наследственное предрасположение к болезням	Практическое занятие: Составление меню больного с болезнями обмена веществ	2	3
	Самостоятельная работа: Работа с дополнительной литературой и интернетом, подготовка сообщений	3	
	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	
Тема 5.3 Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование			3

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

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.

<ul style="list-style-type: none"> - методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии 	<ul style="list-style-type: none"> - оценка за выполнение тестового задания - оценка выполнения заданий для самостоятельной работы
<ul style="list-style-type: none"> - основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; 	<ul style="list-style-type: none"> - 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
СПК ВГТУ преподаватель

М.В. Жданова
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

