

Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение
«Магнитогорский медицинский колледж имени П.Ф. Надеждина»

УТВЕРЖДАЮ:
Директор ГБПОУ
«ММК им. П.Ф. Надеждина»
 Ю.Н. Бойченко
«31» августа 2022 года



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
«ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ
ГЕНЕТИКИ»

Специальность 34.02.01. Сестринское дело
(базовая подготовка)
Форма обучения: очно-заочная

2022 год

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе
Федерального государственного образовательного стандарта среднего
профессионального образования по специальности 34.02.01 «Сестринское дело»

Организация-разработчик ГБПОУ «Магнитогорский медицинский
колледж им. П. Ф. Надеждина»

Разработчик: Галкина Н. А. – преподаватель ГБПОУ «Магнитогорский
медицинский колледж им. П. Ф. Надеждина»

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	стр. 4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	13
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	14

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика с основами медицинской генетики

1.1. Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности СПО 34.02.01. Сестринское дело по очно-заочной форме обучения.

1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы: учебная дисциплина «Генетика человека» входит в профессиональный цикл, общепрофессиональные дисциплины

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

1.4. В результате освоения программы у обучающегося должны быть сформированы следующие компетенции:

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. Организовать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность 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 возложенных на него профессиональных задач, а также для своего 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
- ОК11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, человеку

1.5. Рекомендуемое количество часов на освоение примерной программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 54 часа, в том числе:
обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 32 часа;
самостоятельной работы обучающегося 22 часа.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	54
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	32
в том числе:	
теоретические занятия	10
практические занятия	22
Самостоятельная работа (всего)	22
в том числе:	
решение генетических задач	
создание рефератов	
Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета	

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины Генетика с основами медицинской генетики

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические занятия, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
Раздел 1	Генетика человека с основами медицинской генетики- теоретический фундамент современной медицины. Цитологические и биохимические основы наследственности.	15	
Тема 1.1 Основные понятия генетики и ее связь с другими науками. История развития генетики.	Содержание учебного материала	2	1
	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.		
	Практические занятия	-	
	Самостоятельная работа обучающихся	6	
	1. Работа с информационными средствами обучения на бумажном и электронном носителях. 2. Создание рефератов на темы: «История генетики, великие генетики». 3. Создание презентаций: «Научное и практическое достижение современной медицинской генетики».		
Тема 1.2 Цитологические и Биохимические 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. Понятие о гетеро- и эухроматине. Половой хроматин. 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		2

	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.		
	Практические занятия	4	
	1. Цитологические основы наследственности		
	2. Биохимические основы наследственности		
	Самостоятельная работа обучающихся	6	
	1. Работа с информационными средствами обучения на бумажном и электронном носителях.		
	2. Подготовка реферативного сообщения: «Старение и гибель клеток»		
	3. Экология микроорганизмов. Написание рефератов на тему: «Эволюция понятия «ген»».		
Раздел 2.	Закономерности наследования признаков.	12	
Тема 2.1.	Содержание учебного материала	2	
Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Хромосомная теория наследственности.	1. 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, полимерия, плейотропия. Наследование групп крови у человека. 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. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.		2
	2. Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.		
	Практические занятия:	6	
	3. Закономерности наследования признаков. Взаимодействие между генами.	2	
	4,5. Хромосомная теория наследственности. Генетика пола.	4	
	Самостоятельная работа обучающихся	6	
	1. реферат на тему: «Родоначальник генетики Г. Мендель»		
	2. Доклад на тему: Генетика пола.		

		Сцепленное с полом наследование.		
	3.	Составление рефератов на темы: «Открытие лайонизации X-хромосомы», «Механизм инактивации X-хромосомы в раннем эмбриогенезе»		
Раздел 3.	Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза		6	
Тема 3.1 Методы изучения генетики человека. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	Содержание учебного материала		2	
	1.	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 наследованиях. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Цитогенетический метод. Дерматоглифический, популяционно-статистический методы. Иммуногенетический метод. 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.		2
	Практические занятия		4	
	6.	Методы изучения генетики человека.		
	7.	Виды изменчивости и виды мутаций у человека.		
	Самостоятельная работа обучающихся		2	
	1.	Работа с информационными средствами обучения на бумажном и электронном носителях. Проанализировать родословные знаменитых людей, с целью определения типов наследования признаков.		
	2.	Составление рефератов по темам: «Генетические концепции канцерогенеза (мутационная, вирусно-генетическая, эпигеномная, концепция онкогена)»		
Раздел 5.	Наследственность и патология.		15	
Тема 5.1	Содержание учебного материала		2	

Наследственные и врожденные заболевания человека. Медико-генетическое консультирование	1.	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. Клинический синдром при делеции короткого плеча 5 хромосомы. Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания (муковисцидоз, нейрофиброматоз, синдром Марфана). Аутосомно-рецессивные заболевания (фенилкетонурия, галактоземия, адреногенитальный синдром). X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y- сцепленные заболевания. Врожденные заболевания: врожденный гипотиреоз.		2
	2.	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.		
	Практические занятия		6	
	8. Наследственные и врожденные заболевания человека.		2	
	9, 10. Медико-генетическое консультирование.		4	
	Самостоятельная работа обучающихся		2	
	1.	Работа с информационными средствами обучения на бумажном и электронном носителях. Подготовка реферативных сообщений: «Проявление умственной отсталости при хромосомных и геномных синдромах»		
	Практические занятия		2	
	11. Дифференцированный зачет : «Генетика человека с основами медицинской генетики»			
	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 УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению.

Реализация учебной дисциплины осуществляется в учебном кабинете «Генетика человека с основами медицинской генетики».

Оборудование учебного кабинета:

- стол и стул для преподавателя;
- столы и стулья для студентов;
- доска;

Технические средства обучения:

- компьютер,
- мультимедийный проектор;
- телевизор
- микроскопы;
- экран

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

Основные источники:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э.Д.Рубан. – Изд. 3-е, стер. – Ростов н/Д : Феникс, 2017. – 319 с. – (Среднее медицинское образование)
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.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970436523.html>

Дополнительные источники:

Интернет ресурсы:

1. <http://www.edu.ru/>

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий и лабораторных работ, 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:	<ul style="list-style-type: none"> - дифференцированный зачет -экспертная оценка анализа результатов своей практической работы (рефлексия своей деятельности); -экспертиза решения ситуационных задач; -экспертиза ведения ролевой игры; -экспертиза выполнения самостоятельной работы;
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	<ul style="list-style-type: none"> -наблюдение и оценка выполнения практических действий; -экспертиза решения ситуационных задач; -экспертиза ведения ролевой игры; -проверка тезисов к проведению беседы на тему: «Планирование семьи с наследственной патологией»; -экспертная оценка выполнения по заданным темам индивидуальных заданий; -тестирование;
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	<ul style="list-style-type: none"> -экспертиза выполнения самостоятельной работы; -экспертиза ведения ролевой игры; -экспертиза решения ситуационных задач; -экспертная оценка выполнения по заданной теме индивидуальных заданий; -тестирование;
В результате освоения дисциплины обучающийся должен знать:	<ul style="list-style-type: none"> -экспертная оценка выполнения по заданной теме индивидуальных заданий; -тестирование; -экспертиза решения генетических задач; -экспертиза выполнения самостоятельной работы;
Биохимические и цитологические основы наследственности	
Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	

Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	-тестирование; -составление и анализ родословных схем; -экспертная оценка выполнения индивидуальных заданий; -тестирование; -экспертиза решения ситуационных генетических задач;
Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза	-тестирование; -экспертная оценка составления структурной схемы основных видов мутаций у человека; -экспертная оценка индивидуальных заданий;
Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы их возникновения	-экспертиза решения морфо-функциональных генетических задач;. -тестирование; -экспертная оценка выполнения индивидуальных заданий; -экспертиза выполнения самостоятельной работы;
Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию	-экспертиза решения морфофункциональных генетических задач. -тестирование; -экспертиза выполнения самостоятельной работы;