

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«КАБАРДИНО-БАЛКАРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИМ. Х.М. БЕРБЕКОВА»**

Медицинский колледж


УТВЕРЖДАЮ
Директор МК КБГУ
Пишибева С.В.
«26» 05 2023 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОПЦ 04. Генетика человека с основами медицинской генетики

Программа подготовки специалистов среднего звена

34.02.01 – Сестринское дело оп

Среднее профессиональное образование

Квалификация выпускника
Медицинская сестра/ Медицинский брат

Очная форма обучения

Нальчик, 2023

Рабочая программа учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» разработана на основании федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования специальности 34.02.01 Сестринское дело, утвержденного приказом Министерства просвещения России от 04.07.2022г. № 527, ПООП СПО 2022 года, учебного плана по программе подготовки специалистов среднего звена Сестринское дело.

Составитель: Сухомесова М.В., преподаватель МК КБГУ

Рабочая программа учебной дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании ЦМК химико-биологических дисциплин

Протокол № 10 от «10» мая 2023 года.

Председатель ЦМК


(подпись)

Назапигова З.Б.

Методист МК КБГУ



(подпись)

Неппева А.С.

СОДЕРЖАНИЕ

стр.

- 1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**
- 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**
- 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**
- 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.04. «Генетика человека с основами медицинской генетики»

1.1. Место учебной дисциплины в структуре программы подготовки специалистов среднего звена:

Учебная дисциплина ОП. 04 Генетика человека с основами медицинской генетики является частью цикла общепрофессиональных дисциплин.

1.2. Цели и планируемые результаты освоения дисциплины:

Коды	Умения	Знания
ПК, ОК, ЛР		
ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.	<ul style="list-style-type: none">- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;- проводить предварительную диагностику наследственных болезней	<ul style="list-style-type: none">- 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.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем в часах
Объем образовательной программы учебной дисциплины	57
в т.ч. в форме практической подготовки	38
в т. ч.:	
теоретическое обучение	19
практические занятия (если предусмотрено)	38
Самостоятельная работа	
Промежуточная аттестация	Комплексный дифференцированный зачет

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

(Сестринское дело, оп)

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем, акад. ч. / в том числе в форме практической подготовки, акад. ч.	Коды компетенций и личностных результатов ⁴² , формированию которых способствует элемент программы
1	2		
Раздел 1. Основы генетики		4/2	
Тема 1.1. Введение в генетику человека. История развития науки	Содержание учебного материала:	4/2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	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.	2	
	В том числе практических занятий:	2	
	Практическое занятие № 1. Введение в генетику человека История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем	2	
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности		14/10	
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала:	8/6	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	1.Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки.	2	
	2.Прокариотические и эукариотические клетки. Общий план строения эукариотической клетки.		
	3.Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки.		
	4.Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип».		
	В том числе практических занятий:	6	

	Практическое занятие 2: Жизненный цикл клетки. Митоз Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, амитоз). Биологическая роль разных типов деления.	2	
	Практическое занятие 3-4: Мейоз. Гаметогенез Гаметогенез (овогенез, сперматогенез). Биологическое значение мейоза, его место и значение в гаметогенезе. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.	4	
Тема 2.2. Биохимические основы наследственности	Содержание учебного материала:	6/4	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	1.Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. 2.Сохранение информации от поколения к поколению. 3.Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена. 5.Репликация ДНК, роль ферментов, чередование экзонов и интронов в структуре генов. 6.Транскрипция, трансляция, элонгация. Синтез белка как молекулярная основа самообновления. 7.Генетический код его универсальность, специфичность.	2	
	В том числе практических занятий:	4	
	Практическое занятие № 5. Строение и функции нуклеиновых кислот Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям	2	
	Практическое занятие № 6. Реализация наследственной информации в признак Транскрипция, трансляция, элонгация. Синтез белка как молекулярная основа самообновления. Генетический код его универсальность, специфичность.	2	
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		14/10	
	Содержание учебного материала:	10/8	

Тема 3.1. Типы наследования признаков	Законы наследования Я. Г. Менделя. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Сущность законов наследования признаков у человека. Типы и закономерности наследования признаков у человека.3.Генотип и фенотип. Виды взаимодействия генов. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. Генетическое определение групп крови и резус – фактора	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
	В том числе практических занятий:	8	
	Практическое занятие № 7-8. Наследование менделирующих признаков у человека Наследование менделирующих признаков у человека. Решение задач.Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Система АВО, резус система. Выявления причин возникновения резус- конфликта матери и плода. Решение задач.	4	
	Практическое занятие № 9. Сцепленное наследование Сцепленное с полом наследование. Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.	2	
	Практическое занятие № 10. Типы взаимодействия генов Типы взаимодействия аллельных генов: неполное доминирование, кодоминирование, множественный аллелизм. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Комплементарность, эпистаз, полимерное взаимодействие неаллельных генов	2	
Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез.	Содержание учебного материала:	4/2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
	. Основные виды изменчивости. 2.Причины мутационной изменчивости. 3.Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез. 4.Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.	2	
	В том числе практических занятий:	2	
	Практическое занятие №11. Модификационная и наследственная изменчивость	2	

	Решение задач на мутационную изменчивость: геномную, хромосомную и генную.		
Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека		8/6	
Тема 4.1. Методы изучения генетики человека	Содержание учебного материала:	8/6	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
	Методы изучения наследственности и изменчивости. 2.Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, популяционно-статистический, иммуно-генетический методы.	2	
	В том числе практических занятий:	6	
	Практическое занятие №12-13. Генеалогический метод Решение задач на составление и анализ родословных. Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом.	4	
	Практическое занятие №14. Методы изучения генетики человека Цитогенетический метод. Кариотипирование. Закон Харди-Вайнберга. Решение задач на определение частоты признаков.	2	
Раздел 5. Наследственность и патология		17/10	
Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация	Содержание учебного материала:	12/8	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
	1. Классификация наследственных болезней.	4	
	2. Аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с полом заболевания.		
	3. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом.		
	4. Мультифакториальные заболевания.		
	5. Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний.		
	В том числе практических занятий:	8	
	Практическое занятие №15-16. Хромосомные болезни. Изучение хромосомных заболеваний. Причины возникновения хромосомных заболеваний. Кариотипирование Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью.	4	

	<p>Практическое занятие №17-18. Генные болезни и болезни с наследственной предрасположенностью</p> <p>Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью.</p> <p>Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Клинические проявления мультифакториальных заболеваний.</p> <p>Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др.</p> <p>Методы изучения мультифакториальных заболеваний</p>	4	
Тема 5.2.Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала:	5/2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
	1Виды профилактики наследственных заболеваний. 2.Показания к медико-генетическому консультированию (МГК). Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг.	3	
	В том числе практических занятий:6	2	
	<p>Практическое занятие №19. Медико-генетическое консультирование</p> <p>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.</p>	2	
Дифференцированный зачет			
	Всего:	57/38	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к материально-техническому обеспечению

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета генетики человека с основами медицинской генетики

Оборудование учебного кабинета:

- столы, стулья для преподавателя и студентов;
- шкафы для хранения приборов, наглядных пособий, учебно – методической документации;
- доска классная;

Технические средства обучения:

- компьютеры;
- интерактивная доска;
- мультимедийный проектор.

Учебно- наглядные пособия:

- 1.Таблицы (плакаты): - Строение клетки, - Хромосомы, - Нуклеиновые кислоты, - Репликация ДНК,- Биосинтез белка, - Генетический код, - Митоз, - Мейоз, - Половые клетки- Кариотип человека, - Закономерности наследования признаков, - Виды взаимодействия между генами, - Наследование свойств крови, - Хромосом-ные aberrации, - Схемы родословных, - Символы для составления родословных, - Хромосомные синдромы
2. Наборы слайдов «Хромосомные синдромы»
3. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями
- 4.Микропрепараты: - Клетки крови человека, - Органоиды и включения, - Митоз в растительной и животной клетке, - Половые клетки, - Хромосомы человека
5. Модели: ДНК, Строение клетки, Митоз, мейоз
6. Динамические пособия: Биосинтез белка, Законы Менделя, Наследование групп крови, Хромосомная теория Моргана.
7. Презентации по материалам лекций. Видеофильмы.
8. Микроскопы

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, дополнительной литературы, электронных образовательных изданий

Основные источники:

1. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2020. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2.
2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учеб. для мед. училищ и колледжей /под ред.Н. П. Бочкова – Москва: [ГЭОТАР-Медиа](#), 2021 – 224 с.

ISBN 978-5-9704-3652-3

3. Васильева Е. Е. 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.

4. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/Е.К.Хандогина, И.Д.Терехова, С.С.Жилина, М.Е.Майорова, В.В.Шахтарин - 3-е изд., стер. -М.: ГЭОТАР- Медиа, 2019. - 192 с.: ил. ISBN 978-5-9704-5148-9.

5. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/ О.Б.Гигани, В.П.Щипков, М.М.Азова.- Издательство КноРус, 2021.-208 с.- (Среднее профессиональное образование) – ISBN 978-5-406-06111-4

6. Кургуз Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для спо / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2022. — 176 с. — ISBN 978-5-8114-9148-3

7. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/ Э.Д.Рубан – Ростов-на-Дону, Феникс, 2021. – 319 с. – (Среднее медицинское образование) – ISBN 978-5-222-30680-2.

3.1.1. Основные электронные издания

1. Васильева Е. Е. 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. — Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/160127> (дата обращения: 14.01.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

2. Кургуз Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для спо / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2022. — 176 с. — ISBN 978-5-8114-9148-3. — Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/187684> (дата обращения: 14.01.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

3. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР- Медиа, 2022. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6583-7. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html>

4. Осипова, Л. А. Генетика в 2 ч. Часть 1: учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2022. — 243 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07721-6. — Текст: электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/490838>

5. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 2: учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2022. — 251 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07722-3. — Текст:

электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/491746>

6. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник /Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. - 3-е изд., стер. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-6181-5. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.html>

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.

<i>Результаты обучения</i> ^{42F}	<i>Критерии оценки</i>	<i>Методы оценки</i>
знания: - 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	- полное раскрытие понятий и точность употребления научных терминов, применяемых в генетике; - демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственности и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний	Тестирование, индивиду-альный и групповой опрос, решение ситуаци-онных задач дифференцированны й за-чет
умения - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную ди- агностику наследственных болез- ней.	- демонстрация способно- сти прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стан- дартных символов; - проведение опроса и кон- сультирования пациентов в соответствии с принятыми правилами	Экспертная оценка вы- полнения практических заданий

Лист регистрации изменений

№ п/п	Содержание изменения	Реквизиты документа об утверждении изменения	Дата введения изменения
1.		Протокол заседания ЦК _____ № 1 от _____ 20__ г.	
2.		Протокол заседания ЦК _____ № 1 от _____ 20__ г.	
3.		Протокол заседания ЦК _____ № 1 от _____ 20__ г.	

