

Министерство образования и науки
Хабаровского края
Краевое государственное бюджетное
профессиональное образовательное учреждение
«Хабаровский государственный медицинский колледж
имени Г.С. Макарова»
(КГБПОУ ХГМК)

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
учебной дисциплины
ОП.03. Генетика человека с основами
медицинской генетики

по специальности 31.02.01 Сестринское дело

РАССМОТРЕНО

ЦМК «Общеобразовательные,
социально-гуманитарные и
общепрофессиональные
дисциплины»

Протокол № 10

« 04 » июня 2024 г.

Председатель ЦМК



Т.А. Заварзина

Рабочая программа учебной
дисциплины составлена в
соответствии с требованиями ФГОС
СПО по специальности 31.02.01
Сестринское дело и учебным планом
по данной специальности,
утвержденным директором КГБПОУ
ХГМК К.К. Клименко

РАССМОТРЕНО

Учебно-методическим советом
КГБПОУ ХГМК

Протокол № 10

« 14 » июня 2024г.

Утверждаю
Зам. директора по УР



Ю.В. Лунина

Разработчик:

Е.В. Шпак, преподаватель учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» КГБПОУ ХГМК имени Г.С.Макарова.

Рецензенты:

Т.А. Заварзина, преподаватель первой квалификационной категории, председатель ЦМК «Общеобразовательные, социально-гуманитарные и общепрофессиональные дисциплины» КГБПОУ ХГМК имени Г.С.Макарова

Т.Г. Бережная, заведующий клинико-диагностической лабораторией КГБУЗ «Родильный дом № 1» министерства здравоохранения Хабаровского края.

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	15

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС по специальности 34.02.01 Сестринское дело базовый уровень среднего профессионального образования (далее - СПО) квалификация медицинский брат/ медицинская сестра.

Рабочая программа учебной дисциплины может быть использована в дополнительном профессиональном образовании по специальности среднего профессионального образования 34.02.01 Сестринское дело.

1.2. Место учебной дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы: 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 учёт пациентов с наследственной патологией;
проводить беседы по планированию семьи с учётом 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 их возникновения;
цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен овладеть общими и профессиональными компетенциями.

3.2. Выпускник, освоивший образовательную программу, должен обладать следующими общими компетенциями (далее - ОК):

ОК 01. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам;

ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности;

ОК 04. Эффективно взаимодействовать и работать в коллективе и команде;

ОК 05. Осуществлять устную и письменную коммуникацию на государственном языке Российской Федерации с учетом особенностей социального и культурного контекста;

ОК 06. Проявлять гражданско-патриотическую позицию, демонстрировать осознанное поведение на основе традиционных общечеловеческих ценностей, в том числе с учетом гармонизации межнациональных и межрелигиозных отношений, применять стандарты антикоррупционного поведения;

ОК 07. Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях;

ОК 09. Пользоваться профессиональной документацией на государственном и иностранном языках.

ПК 2.2. Использовать в работе медицинские информационные системы и информационно-телекоммуникационную сеть "Интернет".

ПК 2.3. Контролировать выполнение должностных обязанностей находящимся в распоряжении медицинским персоналом.

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

обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 42 часов.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	42
в том числе:	
практические занятия	16
семинары	16
лекции	10
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	
Зарисовка схематических рисунков.	
Составление сравнительных таблиц.	
Составление схем.	
Составление кроссворда.	
Составление реферата с использованием интернет-ресурсов.	
Составление конспектов.	
Составление генетического словаря.	
Решение генетических задач.	
Составление и анализ родословных.	
Решение ситуационных задач.	
Создание мультимедийных компьютерных презентаций.	
Итоговая аттестация в форме дифференцированного зачета.	

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

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа обучающихся.	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
Раздел 1. Цитологические, биохимические и молекулярные основы наследственности.		14	
Тема 1.1. Цитологические, биохимические и молекулярные основы наследственности.	Содержание учебного материала	8	
	1. Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. 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. Основные достижения отечественных и зарубежных ученых в области генной инженерии.		1
	2. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки. Строение клетки: плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органоиды, клеточное ядро. Виды хроматина.		2
	3. Виды нуклеиновых кислот, их генетическая роль. Химический состав нуклеотидов РНК и ДНК. Репликация и репарация ДНК. Определение генетического кода. Роль ДНК и РНК в синтезе белка. Этапы синтеза белка. Определение гена, структура. Классификация, строение и функции хромосом. Кариотип человека.		2
	4. Периоды жизненного цикла клетки. Виды деления клеток. Стадии митоза. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.		2
	Практические занятия 1. Морфофункциональная характеристика клетки. Жизненный цикл клетки. Митоз.	4	

	<p>Семинары 1. Морфофункциональная характеристика клетки. Синтез белка в клетке. Определение гена.</p> <p>Лекции 1. Цитологические, биохимические и молекулярные основы наследственности. Генетика пола.</p>	2	
	<p>Самостоятельная работа обучающихся Зарисовка схематического изображения эукариотической клетки. Зарисовка схематическое изображение жизненного цикла клетки. Заполнение сравнительной таблицы «Растительная и животная клетка» Зарисовка схематического изображения структуры ДНК. Изображение нуклеотидов ДНК и РНК. Решение задач по молекулярной биологии. Заполнение таблицы «Химический состав клетки» Составление кроссвордов.</p>		
<p>Тема 1. 2. Закономерности размножения. Генетика пола.</p>	<p>Содержание учебного материала</p>	6	
	<p>1. Сущность полового размножения, его виды. Характеристика половых клеток. Хромосомные наборы половых клеток человека. Гаметогенез: сперматогенез и овогенез. Мейоз – деление половых клеток, особенности редукционного и эквационного деления. Биологическое значение мейоза.</p>		2
	<p>2. Онтогенез, эмбриональное и постэмбриональное развитие. Стадии эмбрионального развития. Провизорные органы зародыша.</p>		2
	<p>3. Генетика пола. Кариотип женщины и мужчины. Хромосомный механизм определения пола, половой хроматин – тельца Барра.</p>		2
	<p>Практические занятия 1. Гаметогенез. Мейоз. Эмбриональное развитие. Провизорные органы зародыша.</p>	2	
	<p>Семинары 1. Гаметогенез. Мейоз.</p>	2	
	<p>Лекционное занятие: 1. Закономерности размножения. Генетика пола.</p>	2	
<p>Самостоятельная работа обучающихся: Схематическая зарисовка стадий эмбриогенеза. Зарисовка схемы редукционного и эквационного деления мейоза Схематическая зарисовка стадий овогенеза и сперматогенеза. Составление кроссвордов.</p>			

	Составление рефератов с использованием интернет-ресурсов.		
Раздел 2. Закономерности наследования признаков.			
Закономерности наследования признаков у человека. Наследование групп крови и резус-фактора.	Содержание учебного материала	10	
	1. Основные понятия генетики. Сущность законов Менделя. Хромосомная теория наследственности Т.Моргана. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип. Фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. Множественные аллели. Количественная и качественная специфика проявления генов в признаках. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.		2
	2. Наследование групп крови и резус-фактора. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.		2
	Практические занятия 1. Закономерности наследования признаков. Решение задач на законы Менделя, наследование групп крови и резус-фактора.	4	
	Семинарские занятия 1. Закономерности наследования признаков у человека. 2. Наследования групп крови и резус-фактор.	2 2	
	Лекции 1. Закономерности наследования признаков. Решение задач на законы Менделя, наследование групп крови и резус-фактора. Виды изменчивости у человека.	2	

	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <p>Написание в рабочей тетради основных положений законов Менделя и хромосомной теории наследственности, составление цитогенетических схем к основным законам.</p> <p>Составление генетического словаря: эпистаз, пенетрантность, полимерия, экспрессивность, плейотропность.</p> <p>Написание конспекта «Типы наследование менделирующих признаков у человека»</p> <p>Решение задач на законы Менделя, наследование групп крови и резус-фактора.</p> <p>Составление кроссвордов.</p> <p>Составление рефератов с использованием интернет-ресурсов.</p>		
<p>Раздел 3.</p> <p>Методы изучения наследственности и изменчивости человека.</p>			
<p>Методы изучения генетики человека.</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <p>1. Антропогенетика, её трудности. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Методы изучения генетики человека: генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический, иммуногенетический, популяционно-статистический.</p> <p>2. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследованиям.</p> <p>3. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y-хроматина.</p> <p>4. Метод дерматоглифики. Методы генетики соматических хромосом (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Молекулярные методы ДНК – диагностики генных болезней.</p>	2	2
	<p>Практические занятия</p> <p>1. Методы изучения генетики человека. Составление и анализ родословных схем.</p>	2	1

	<p>Самостоятельная работа обучающихся Составление конспекта описания методов экспресс диагностики определения X и Y-хроматина (тельца Барра, барабанные палочки, F-тельца), методики определения дерматоглифа (отпечатков). Зарисовка символов родословных. Составление кроссвордов. Составление рефератов с использованием интернет-ресурсов. Составление мультимедийных компьютерных презентаций.</p>		
Раздел 4. Наследственность и патология			
Тема 4.1. Наследственные болезни.	<p>Содержание учебного материала</p> <p>1. Причины роста наследственной патологии. Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом. Синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау – клиника, цитогенетические варианты, диагностика, профилактика. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии Y).</p> <p>2. Причины генных заболеваний. Типы наследования генных заболеваний. Энзимопатии и их классификация. Нарушение обмена аминокислот. Нарушение обмена углеводов, липидов. Мукополисахаридозы. Нарушение обмена гормонов.</p> <p>3. Особенности и классификация болезней с наследственной предрасположенностью. Врожденные пороки развития: виды, причины.</p> <p>Практические занятия 1. Наследственные болезни. Решение задач по патологии, сцепление с полом.</p> <p>Семинары 1. Наследственные болезни.</p> <p>Лекционные занятия: 1. Наследственные болезни.</p>	10	
			2
			2
			2
		4	
		4	
		2	

	<p>Самостоятельная работа обучающихся Зарисовка схемы нерасхождения хромосом в гаметогенезе и результаты оплодотворения. Составление конспекта краткой характеристики (причины, диагностика и лечение) наследственных болезней: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау, синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз, адреногенетальный синдром, врожденный гипотиреоз. Решение генетических задач на патологию и сцепление с полом. Составление рефератов с использованием интернет-ресурсов. Составление мультимедийных компьютерных презентаций.</p>		
		6	
<p>Тема 4.2. Диагностика, лечение и профилактика наследственных заболеваний.</p>	<p>Содержание учебного материала</p>		
	<p>1. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.</p>		2
	<p>2. Методы дородовой (пренатальной) диагностики наследственных болезней: УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, кордоцентез, определение фетопротеина.</p>		2
	<p>3. Методы послеродовой диагностики наследственных болезней. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Неонатальный скрининг.</p>		2
	<p>4. Современные методы лечения наследственных болезней. Особенности ухода за больными. Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных болезней. Цели, задачи и показания к медико-генетическому консультированию. Перспективное и ретроспективное консультирование.</p>		2
	<p>Практические занятия: 1. Диагностика, лечение и профилактика наследственных болезней.</p>		2
<p>Семинары 1. Диагностика, лечение и профилактика наследственных болезней.</p>		2	
<p>Лекционное занятие: 1. Методы изучения генетики человека. Диагностика, лечение и профилактика наследственных заболеваний.</p>		2	

	<p>Самостоятельная работа обучающихся Написание алгоритма массового скрининга с сухими пятнами крови на фенилкетонурию. Решение генетических задач, моделирующих работу медико-генетической консультации. Составление кроссвордов. Составление рефератов с использованием интернет-ресурсов. Написание рефератов. Составление мультимедийных компьютерных презентаций.</p>		
<p style="text-align: right;">Всего: В том числе: аудиторной учебной нагрузки обучающегося,</p>		42	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета генетики человека и основ медицинской генетики

Оборудование учебного кабинета:

№	Название оборудования
	Мебель и стационарное оборудование
1	Шкаф для хранения учебно-наглядных пособий
2	Настенные стенды
3	Классная доска
4	Стол для преподавателя
5	Стол, стулья

1. Технические средства обучения.

2. Микропрепараты:

Митоз в корешке лука

Яичник кошки

Семенники крысы

Политенные хромосомы

Хромосомы человека

Животная клетка

Сперматозоиды человека

3. Микроскоп.

4. Видеофильмы.

5. Мультимедийные презентации

6. Таблицы.

**Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов,
дополнительной литературы**

Основные источники:

1. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики. - Ростов н/Д.: Феникс, 2018. – 319с.

Дополнительные источники:

1. Акуленко Л.В. Дородовая профилактика генетической патологии плода. – М.:
2. <http://e.lanbook.com>.- ЭБС Лань

осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий, тестирования, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий, проектов, исследований.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<p>Освоенные умения</p> <p>Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией</p> <p>Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии</p> <p>Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.</p>	<p>Наблюдение и оценка выполнения практических действий.</p> <p>Решение ситуационных задач.</p> <p>Проверка тезисов профилактической беседы.</p> <p>Оценка мультимедийных компьютерных презентаций по заданной теме.</p>
<p>Усвоенные знания.</p> <p>Биохимические и цитологические основы наследственности.</p> <p>Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов.</p> <p>Типы наследования признаков.</p> <p>Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.</p> <p>Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза.</p> <p>Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения.</p> <p>Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</p>	<p>Индивидуальный и групповой опрос.</p> <p>Выполнение тестовых заданий.</p> <p>Оценка аудиторной и внеаудиторной самостоятельной работы: наличие выполненных домашних и практических заданий в рабочей тетради, зарисовка схематических рисунков, заполнение сравнительных таблиц, составление схем, написание конспектов, составление генетического словаря.</p> <p>Решение задач по молекулярной биологии.</p> <p>Наблюдение и оценка выполнения практических действий.</p> <p>Решение генетических задач на законы Менделя, наследование групп крови и резус-фактора, по патологии и сцепление с полом.</p> <p>Определение по карточкам типов наследования признаков.</p> <p>Составление и анализ родословных схем.</p> <p>Определение по фотографиям больных вида патологии, раскладка аномальных кариотипов.</p> <p>Решение ситуационных задач, моделирующих работу медико-генетической консультации.</p> <p>Защита рефератов, составление кроссвордов, составление мультимедийных компьютерных презентаций.</p>

профессиональной деятельности применительно к различным контекстам;

ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации, и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности;

ОК 03. Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях;

ОК 04. Эффективно взаимодействовать и работать в коллективе и команде;

ОК 05. Осуществлять устную и письменную коммуникацию на государственном языке Российской Федерации с учетом особенностей социального и культурного контекста;

ОК 06. Проявлять гражданско-патриотическую позицию, демонстрировать осознанное поведение на основе традиционных общечеловеческих ценностей, в том числе с учетом гармонизации межнациональных и межрелигиозных отношений, применять стандарты антикоррупционного поведения;

ОК 07. Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях;

ПК.3.1. Проводить мероприятия по формированию у пациентов по профилю "акушерское дело" и членов их семей мотивации к ведению здорового образа жизни, в том числе по вопросам планирования семьи.

ПК.3.2. Проводить диспансеризацию и профилактические осмотры женщин в различные периоды жизни.

ПК.3.3. Проводить

защита рефератов, лекций, профилактической беседы, мультимедийных компьютерных презентаций по профилактике наследственных заболеваний. Интерпретация результатов наблюдений за деятельностью обучающегося в процессе освоения образовательной программы.

физиопсихопрофилактическую подготовку женщин к беременности, родам, грудному вскармливанию и уходу за новорожденным.

ПК.3.4. Вести медицинскую документацию, организовывать деятельность медицинского персонала, находящего в распоряжении.

ПК.4.1. Проводить оценку состояния беременной, роженицы, родильницы, новорожденного, требующего оказания неотложной или экстренной медицинской помощи.

ПК.4.5. Устанавливать медицинские показания и направлять пациентов в профильные медицинские организации для получения специализированной