

АВТОНОМНАЯ НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ
ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ
«МОСКОВСКИЙ КОЛЛЕДЖ ЗДОРОВЬЕСБЕРЕГАЮЩИХ ТЕХНОЛОГИЙ»



УТВЕРЖДАЮ

директор Колледжа «МКЗТ»

И. В. Новикова

«30» августа 2023 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ОП.04 ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ
ГЕНЕТИКИ**

программы подготовки специалистов среднего звена
по специальности 34.02.01 Сестринское дело

МОСКВА

2023

Рабочая программа учебной дисциплины
*ОП.04 Генетика с основами медицинской
генетики* для специальности среднего
профессионального образования: 34.02.01
Сестринское дело.

**ОРГАНИЗАЦИЯ-РАЗРАБОТЧИК: АНО ПО «Московский колледж
здоровьесберегающих технологий»**

Директор
Колледжа
«МКЗТ»



ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

Сертификат
6B18548B4F8F8DFB72E4CE83B383CE598019E7A7

Владелец **Новикова Ирина Валериевна**

Действителен с 07.10.2024 по 07.01.2026

И.В.
Новикова

СОДЕРЖАНИЕ

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	13
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	14

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ОП.04 Генетика с основами медицинской генетики

1.1. Область применения программы.

Рабочая программа дисциплины является частью Программы подготовки специалистов среднего звена (далее - ППССЗ) 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).

1.2. Место дисциплины в структуре программы подготовки специалистов среднего звена.

Учебная дисциплина *ОП.04 Генетика с основами медицинской генетики* является обязательной частью общепрофессионального цикла основной профессиональной образовательной программы в соответствии по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

1.3. Цели и задачи дисциплины - требование к результатам освоения дисциплины.

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

уметь:

- проводить опрос и вести учет пациентов с имеющейся наследственной патологией;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

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 учебной дисциплины обучающийся должен обладать общими и профессиональными компетенциями, включающими в себя способность:

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;

ПК 3.1. Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний;

ПК 3.2. Пропагандировать здоровый образ жизни;

ПК 3.3. Участвовать в проведении профилактических осмотров и диспансеризации населения;

ПК 4.1. Проводить оценку состояния пациента;

ПК 4.2. Выполнять медицинские манипуляции при оказании медицинской помощи пациенту;

ПК 4.5. Оказывать медицинскую помощь в неотложной форме;

ПК 5.3. Проводить мероприятия по поддержанию жизнедеятельности организма пациента

(пострадавшего) до прибытия врача или бригады скорой помощи;
ПК 5.4. Осуществлять клиническое использование крови и (или) ее компонентов.

Рабочая программа учебной дисциплины может быть реализована с применением электронного обучения, дистанционных образовательных технологий в предусмотренных законодательством формах обучения или при их сочетании, при проведении учебных занятий, практик, текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации обучающихся.

Реализация учебной дисциплины предусматривает проведение лабораторных и практических работ в форме практической подготовке обучающихся.

Практическая подготовка при реализации учебной дисциплины организуется путем проведения практических занятий, практикумов, лабораторных работ и иных аналогичных видов учебной деятельности, предусматривающих участие обучающихся в выполнении отдельных элементов работ, связанных с будущей профессиональной деятельностью, а также демонстрацию практических навыков, выполнение, моделирование обучающимися определенных видов работ для решения практических задач, связанных с будущей профессиональной деятельностью в условиях, приближенных к реальным профессиональным.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов
Объем образовательной программы дисциплины	50
<i>Обязательная аудиторная нагрузка</i>	34
в том числе:	
Лабораторные и практические занятия	19
консультации	-
<i>самостоятельная работа</i>	16
Промежуточная аттестация в форме	Дифференцированный зачет

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

Наименование тем и разделов	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия и самостоятельная работа	Объем часов	Коды формируемых компетенций
Введение	Самостоятельная работа Генетика человека - область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. Медицинская генетика - наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины «Генетика с основами медицинской генетики». Связь дисциплины «Генетика с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем. Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений: «История развития науки генетики».	2	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ПК 2.2, ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.5, ПК 5.3
	Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности		
Тема 1.1. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала Лекции 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.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ПК 2.2, ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.5, ПК 5.3

	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. Цитологические основы наследственности. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека. Изучение типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.	2	
	Самостоятельная работа Изучение и анализ микрофотографий, рисунков и типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка рефератов: «Клетка - основная единица биологической активности» «Типы деления клеток» «Генетические механизмы преемственности наследственных свойств».	2	
Тема 1.2. Биологические основы наследственности	Содержание учебного материала Лекции 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.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ПК 2.2, ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.5, ПК 5.3
	Практическое занятие. Генетический код и его свойства. Решение генетических задач по моделированию этапов реализации наследственной информации. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. Изучение основной и дополнительной литературы. оставление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.	2	

	Подготовка реферативных сообщений: «Химическое строение нуклеиновых кислот», «Функции нуклеиновых кислот», «Реализация генетической информации».		
	Раздел 2. Закономерности наследования признаков		ОК 01, ОК 02, ОК 04, ПК 2.2, ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.5, ПК 5.3
Тема 2.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов	Содержание учебного материала Лекции 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.	2	
	Практическое занятие. Решение задач на моногибридное и дигибридное скрещивание. Решение задач по определению групп крови системы АВО и резус системы.		
	Самостоятельная работа Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью. Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений: «Взаимодействие между генами» «Плейотропное действие генов» «Пенетрантность и экспрессивность генов».	2	
Тема 2.2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные наборы человека	Содержание учебного материала Лекции Хромосомная теория Т. Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ПК 2.2, ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1,

	Самостоятельная работа Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе ABO и резус системе. Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка рефератов: «Хромосомные карты человека», «Хромосомная теория наследственности».	2	
	Раздел 3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.		
Тема 3.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод	Содержание учебного материала Лекции 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 наследования. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ПК 2.2, ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.5, ПК 5.3, ПК 5.4
	Практическое занятие. Составление и анализ родословных схем.	2	
Тема 3.2. Цитогенетический метод. Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики	Содержание учебного материала Лекции Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование - определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).	2	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ПК 2.2, ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.5, ПК 5.3, ПК 5.4

	Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).		
	Самостоятельная работа Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений: «Методы изучения генетики человека», «Популяционно-статистический метод», «Закон Харди-Вайнберга», «Иммуногенетический метод».	2	
	Раздел 4. Виды изменчивости и мутаций у человека. Факторы мутагенеза.		
Тема 4.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза	Содержание учебного материала Лекции Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Признаки и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Мутагенез, его виды.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ПК 2.2, ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.5, ПК 5.3, ПК 5.4
	Самостоятельная работа Изучение основной и дополнительной литературы. Составление презентаций. Подготовка рефератов: «Эндо - и экзомутагены» «Мутагенез, его виды» «Фенокопии и генокопии»	2	
	Раздел 5. Наследственность и патология.		
Тема 5.1. Хромосомные болезни	Содержание учебного материала Лекции Наследственные болезни и их классификация. 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	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ПК 2.2, ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.5, ПК 5.3, ПК 5.4
	Практическое занятие. Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных.	2	

Тема 5.2. Генные болезни	Содержание учебного материала Лекции Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y - сцепленные заболевания.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ПК 2.2, ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.5, ПК 5.3, ПК 5.4
	Практическое занятие. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.	2	
Тема 5.3. Наследственное предрасположение к болезням	Содержание учебного материала Лекции Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. 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 мультифакторных заболеваний.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ПК 2.2, ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.5, ПК 5.3, ПК 5.4
	Самостоятельная работа Изучение основной и дополнительной литературы. Составление презентаций. Подготовка рефератов: «Изолированные врожденные пороки развития» «Гипертоническая болезнь» «Ревматоидный артрит» «Язвенная болезнь» «Бронхиальная астма» «Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний».	2	

Тема 5.4. Диагностика наследственных заболеваний	Содержание учебного материала Лекции Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ПК 4.2, ПК 4.5, ПК 5.3, ПК 5.4
Тема 5.5. Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала Лекции 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	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ПК 2.2, ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.5, ПК 5.3, ПК 5.4
	Самостоятельная работа Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка рефератов: «Медико-генетическое консультирование» «Методы лабораторной диагностики наследственных заболеваний» «Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы)». Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	2	
<i>Дифференцированный зачет</i>			
Всего:		50	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

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

Кабинет генетики человека с основами медицинской генетики

Оборудование учебного кабинета:

- посадочные места по количеству обучающихся;
- рабочее место преподавателя;
- учебно-наглядные пособия (таблицы по генетике, фото больных с наследственными заболеваниями, слайды «хромосомные синдромы», родословные схемы)

Технические средства обучения учебного кабинета:

- экран;
- мультимедийный проектор;
- компьютер для преподавателя.

3.2. Информационное обеспечение обучения. Перечень рекомендуемых учебных изданий, интернет - ресурсов, дополнительной литературы.

Основные источники:

1. Нахаева, В. И. Практический курс общей генетики: учебное пособие для студентов биологических специальностей педагогических высших учебных заведений : [16+] / В. И. Нахаева. – 4-е изд., стереотип. – Москва : ФЛИНТА, 2021. – 210 с. – Режим доступа: по подписке. – URL: <https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=83544>
2. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан ; отв. ред. Д. В. Волкова. – Ростов-на-Дону : Феникс, 2020. – 319 с. : ил. – (Среднее медицинское образование). – Режим доступа: по подписке. – URL: <https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=601619>

Дополнительные источники:

1. Жимулев, И. Ф. Общая и молекулярная генетика : учебное пособие / И. Ф. Жимулев ; отв. ред. Е. С. Беляева, А. П. Акифьев. – Изд. 4-е, стереотип. 3-му. – Новосибирск : Сибирское университетское издательство, 2007. – 480 с. – Режим доступа: по подписке. – URL: <https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=57409>
2. Мандель, Б. Р. Основы современной генетики: учебное пособие для учащихся высших учебных заведений (бакалавриат) / Б. Р. Мандель. – Москва ; Берлин : Директ-Медиа, 2016. – 334 с. : ил. – Режим доступа: по подписке. – URL: <https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=440752>

Интернет-ресурсы:

1. Гарант - правовой портал. Законодательство - законы и кодексы Российской Федерации. – URL: internet.garant.ru
2. Всемирная организация здравоохранения. - URL: <http://who.int/ru/>
3. Министерство здравоохранения Российской Федерации www.rosminzdrav.ru

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения дисциплины 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
Умения	Тестирование, практические занятия, самостоятельная работа
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией.	
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней	Тестирование, практические занятия, самостоятельная работа
Знания	Тестирование, практические занятия, самостоятельная работа
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	

