

# МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РЕСПУБЛИКИ ИНГУШЕТИЯ

## Частное профессиональное образовательное учреждение «Колледж экономики и права»



### РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

**ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики.**

по программе подготовки специалистов среднего звена (ППССЗ)

<b>Специальность:</b>	34.02.01 Сестринское дело
<b>Обучение:</b>	по программе базовой подготовки
<b>Уровень образования, на базе которого осваивается ППССЗ:</b>	Основное общее и среднее общее образование
<b>Квалификация:</b>	Медицинская сестра/ медицинский брат
<b>Форма обучения:</b>	Очная

Назрань

2022

Рабочая программа учебной дисциплины разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом (далее – ФГОС) для специальности среднего профессионального образования (далее - СПО) 34.02.01 «Сестринское дело» базовой подготовки.

**Организация-разработчик:**

Частное профессиональное образовательное учреждение «Колледж экономики и права».

**Разработчик:** Гетагазова Хава Якубовна- преподаватель

Рассмотрена, одобрена и утверждена на заседании кафедры естественно-научных дисциплин

Согласовано зав.кафедрой \_\_\_\_\_ М.М.Дахкильговой

Протокол №\_\_ от «\_\_» \_\_\_\_\_ 2022 года



## СОДЕРЖАНИЕ

<b>1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>стр. 4</b>
<b>2. СТРУКТУРА И ПРИМЕРНОЕ СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>5</b>
<b>3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>13</b>
<b>4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ В ХОДЕ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ</b>	<b>14</b>
<b>5. ПРИЛОЖЕНИЕ 1. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ОБУЧАЮЩИХСЯ</b>	<b>15</b>

# **1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

## **Генетика человека с основами медицинской генетики**

### **1.1 Область применения рабочей программы**

Рабочая программа предназначена для изучения учебной дисциплины в пределах освоения ОПОП СПО и является частью программы подготовки специалистов среднего звена (далее - ППССЗ) по специальности СПО 34.02.01 Сестринское дело.

### **1.2 Место учебной дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:**

Дисциплина «ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики» является составной частью цикла общепрофессиональных дисциплин по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

### **1.3 Цели и задачи учебной дисциплины - требования к результатам освоения учебной дисциплины:**

Дисциплина направлена на формирование  
**общих компетенций:**

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. Решать проблемы, оценивать риски и принимать решения в нестандартных ситуациях.

ОК 4. Осуществлять поиск, анализ и оценку информации, необходимой для постановки и решения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии для совершенствования профессиональной деятельности.

ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать повышение квалификации.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

**профессиональных компетенций:**

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 пользования аппаратурой, оборудованием и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.

ПК 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию.

В результате освоения 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;

**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 Рекомендуемое количество часов на освоение рабочей программы учебной дисциплины:**

- максимальной учебной нагрузки обучающегося 108 часов, в том числе: обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 72 часов; самостоятельной работы обучающегося 36 часов (очная форма обучения).

## 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

### 2.1 Объем учебной дисциплины и виды учебной работы (очная форма обучения)

Вид учебной работы	Объем часов всего
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	<b>108</b>
<b>Аудиторная учебная работа (обязательные учебные</b>	<b>72</b>
в том числе:	
лекции	<b>36</b>
лабораторные занятия <i>{если предусмотрено}</i>	<b>36</b>
практические занятия <i>{если предусмотрено}</i>	-
контрольные работы <i>{если предусмотрено}</i>	не предусмотр.
курсовая работа (проект) <i>{если предусмотрено}</i>	не предусмотр.
<b>Внеаудиторная (самостоятельная) учебная работа обучающегося (всего)</b>	<b>36</b>
в том числе:	
самостоятельная работа над курсовой работой (проектом)	не предусмотр.
<i>Указываются другие виды самостоятельной работы при их наличии</i>	36
<b>Промежуточная аттестация в форме экзамена</b>	

**2.3. Примерный тематический план и содержание учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» (очная форма обучения)**

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные и практические занятия, внеаудиторная (самостоятельная) учебная работа обучающихся, курсовая работа (проект) (если предусмотрены)	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
<b>Введение: Генетика человека — область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека</b>			
<b>Генетика человека-область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека</b>	Содержание учебного материала	2	2
	Генетика человека - область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека 1 .Генетика человека - область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. 2.Медицинская генетика - наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. 3.Разделы дисциплины «генетика человека с основами медицинской генетики». 4.Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. 5.История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.		
	Лабораторные занятия		
	Практические занятия		
	Контрольные работы		
Самостоятельная работа обучающихся 1 .Изучение основной литературы «Медицинская генетика» 2.Составление электронной презентации по теме «Этапы	2		



	становления генетики» (или написание рефератов « Григор Мендель-основоположник генетики», «Вклад отечественных и зарубежных учёных в развитие современной науки»)		
<b>Раздел 1.</b>	<b>Цитологические и биохимические основы наследственности</b>		
<b>Тема 1.1.</b> <b>Цитологические основы наследственности. Гаметогенез, мейоз</b>	Содержание учебного материала	4	2
	Цитологические основы наследственности. Гаметогенез, мейоз. 1. Строение эукариотической клетки 2.Строение и функции хромосом человека 3.Кариотип человека. 4.Типы хромосом 5. Гаметогенез. Мейоз.		
	Лабораторные занятия №1 «Биологическое значение различных типов деления клеток» 1. Клеточный цикл и его периоды 2.Фазы митоза и мейоза 3. Биологическая роль митоза, мейоза.	4	
	Практические занятия		
	Контрольные работы		
	Самостоятельная работа обучающихся 1.Повторение темы «Строение клетки»: 2.Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.	4	
<b>Тема 1.2.</b> <b>Биохимические основы наследственности. Многообразие генов.</b>	Содержание учебного материала	4	2
	Биохимические основы наследственности. Многообразие генов. 1.Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. 2.Гены и их структура и многообразие 3.Реализация генетической информации. 4.Генетический код и его свойства		
	Лабораторные занятия №2 «Биосинтез белка»	4	
	Практические занятия		
	Контрольные работы		

	Самостоятельная работа обучающихся 1 .Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. 2.Составление электронной презентаций «Нуклеиновые кислоты»	4	
<b>Раздел 2.</b>	<b>Закономерности наследования признаков</b>		
<b>Тема 2.1. Основные закономерности наследования признаков</b>	Содержание учебного материала	4	2
	Основные закономерности наследования признаков 1 .Взаимодействие между генами: полное и неполное доминирование, эпистаз, комплементарность, полимерию, плейотропию; 2.анализирующее скрещивание. 3. Законы Г. Менделя		
	Лабораторные занятия №3 « Основные закономерности наследования признаков» Решение задач: - на основные закономерности наследования признаков; - на взаимодействие между генами: полное и неполное доминирование, эпистаз , комплементарность, полимерию, плейотропию; - на анализирующее скрещивание	4	
	Практические занятия		
	Контрольные работы		
	Самостоятельная работа обучающихся 1 .Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание. 2.Изучение основной литературы «Медицинская генетика» 3.Составление электронной презентации «Законы Г.Менделя» (Основные закономерности наследования признаков)	4	
<b>Тема 2.2. Сцепленное наследование признаков</b>	Содержание учебного материала	2	2
	Сцепленное наследование признаков		
	Лабораторные занятия	4	

	№4 «Сцепленное наследование признаков» Решение задач на: -X сцепленное наследование - У сцепленное наследование		
	Практические занятия		
	Контрольные работы		
	Самостоятельная работа обучающихся 1 .Решение задач на сцепленное наследование признаков	2	
<b>Тема 2.3. Наследственные свойства крови и резус фактора</b>	Содержание учебного материала	2	2
	Наследственные свойства крови и резус фактора 1. Наследование групп крови по системе АВО. 2.Генетические обозначения групп крови 3.Совместимость групп крови 4.Резус- фактор и его генетические обозначения 5.Резус-конфликт		
	Лабораторные занятия №5 «Наследственные свойства крови и резус фактора» 1. Решение задач на группу крови, резус-фактора	4	
	Практические занятия		
	Контрольные работы		
	Самостоятельная работа обучающихся 1 .Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе. 2.Составление электронной презентации «Резус-конфликт»	2	
<b>Раздел 3.</b>	<b>Методы изучения наследственности и изменчивости человека</b>		
<b>Тема 3.1. Наследственные свойства крови и резус фактора</b>	Содержание учебного материала	2	
	Методы антропогенетики 1.Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. 2.Генеалогический метод. Методика составления родословных и их		2

	<p>анализ.</p> <p>3.Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.</p> <p>4.Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.</p> <p>5.Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования.</p> <p>6.Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).</p> <p>7.Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).</p>		
	<p>Лабораторные занятия</p> <p>№6 «Составление родословных» 1 .Правила составления схемы родословной 2.Составление и анализ родословных 3. Прогноз и прочтение родословных схем 4. Определение наследования 5. Решение задач</p>	6	
	<p>Практические занятия</p>		
	<p>Контрольные работы</p>		
	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <p>1.Составление электронных презентаций: «Близнецы», «Моя родословная» 2.Составление родословных схем. (Написание рефератов: «Родственные браки», «Методы пренатальной диагностики»)</p>	2	
<b>Раздел 4.</b>	<b>Виды изменчивости и виды мутаций у человека</b>		
<b>Тема 4.1.</b>	Содержание учебного материала		
<b>Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Мутагенез</b>	<p>Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Мутагенез</p> <p>1.Основные виды изменчивости. 2.Причины и сущность мутационной изменчивости. 3.Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). 4.Эндо- и экзомуагены. 5.Мутагенез, его</p>	4	2

	виды. б.Фенокопии и генокопии.		
	Лабораторные занятия		
	Практические занятия		
	Контрольные работы		
	Самостоятельная работа обучающихся 1.Изучение основной литературы 2.Составление электронных презентаций: «Виды мутаций», «Многообразие мутагенов» (или написание рефератов: «Дети Чернобыля», «Химические мутагены и здоровье человека»)	4	
<b>Раздел 5.</b>	<b>Наследственность и патология</b>		
<b>Тема 5.1.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>		
<b>Хромосомные болезни</b>	Хромосомные болезни 1 .Наследственные болезни и их классификация. 2.Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. 3.Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме. 4.Структурные аномалии хромосом.	4	2
	Лабораторные занятия		
	Практические занятия		
	Контрольные работы		
	Самостоятельная работа обучающихся 1 .Изучение основной литературы: стр. 2.Составление электронной презентации: «Аутосомные трисомии», «Полисомии по половым хромосомам» (Подготовка реферативного сообщения по теме «Синдромы частичных моносомий»)	4	

<b>Тема 5.2. Генные болезни</b>	Содержание учебного материала	4	
	Генные болезни 1 .Причины генных заболеваний. 2. Аутосомно-доминантные заболевания. 3. Аутосомно-рецессивные заболевания. 4.Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. 5.У - сцепленные заболевания.		2
	Лабораторные занятия № 7,8,9 «Изучение аномальных фенотипов» 1. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных. 2. Решение задач на аутосомное наследование; на половое наследование.	10	
	Практические занятия		
	Контрольные работы		
<b>Тема 5.3. Наследственное предрасположение к болезням</b>	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной литературы. Дополнительная литература «Общая и медицинская генетика»	4	
	Содержание учебного материала	2	
Наследственное предрасположение к болезням 1.Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. УГоногенные болезни с наследственной предрасположенностью. 2.Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. 3.Изолированные врожденные пороки развития. 4.Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. 5.Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний.	2		

	6.Методы изучения мультифакториальных заболеваний.		
	Лабораторные занятия		
	Практические занятия		
	Контрольные работы		
	Самостоятельная работа обучающихся 1.Изучение основной литературы: « Общая и медицинская генетика» 2.Составление электронных презентаций: «Язвенная болезнь», «Бронхиальная астма», «Ревматоидный артрит» (Подготовка реферативного сообщения: «Методы исследования мультифакториальных заболеваний»)	4	
<b>Тема 5.4. Диагностика наследственных заболеваний Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование</b>	Содержание учебного материала	2	
	Диагностика наследственных заболеваний Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование 1 .Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. 2.Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико- генетическому консультированию. 3 .Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.		2

	Лабораторные занятия		
	Практические занятия		
	Контрольные работы		
	Самостоятельная работа обучающихся 1 .Изучение основной литературы: «Медицинская генетика» 2.Подготовка реферативных сообщений: «Пренатальная диагностика врождённых пороков развития и наследственных заболеваний плода», «Этапы медико-генетического консультирования. Деонтологические проблемы», « Генная терапия» 3.Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	4	
	Примерная тематика курсовой работы (проекта) (не предусмотрены)		
	Самостоятельная работа обучающихся над курсовой работой (проектом) (не предусмотрены)		
	Всего:		<b>108</b>

*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 УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

#### **3.1. Материально-техническое обеспечение**

##### **Оборудование лаборатории и рабочих мест лаборатории:**

- рабочее место преподавателя;
- информационные стенды;
- учебные столы, мягкие стулья;
- учебная доска;
- комплект материалов для проведения практических занятий;
- наглядные пособия:

##### **1. Таблицы:**

- 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
- Хромосомные aberrации
- Схемы родословных
- Символы для составления родословных
- Хромосомные синдромы

2. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями

#### **3.2. Информационное обеспечение обучения**

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

##### **Основные источники**

1. Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д. Медицинская генетика/ И.К. Гайнутдинов, Э.Д. Рубан. - Ростов-на-Дону: Феникс, 2019. - 319 с.
2. Рубан Э.Д., Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник, отдельное издание - Ростов-на-Дону: Феникс, 2018. - 320 с.

### Дополнительные источники

1. Рубан Э.Д., Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник, отдельное издание – Изд. 3-у стер. -Ростов-на-Дону: Феникс, 2013. - 319 с. – (Медицина)
2. Щипков В.П, Желудова Е.М., Азова М.А., Гигани О.О., Гигани О.Б. Генетика человека с основами медицинской генетики.- Издательство КноРус, 2017.-209 с.
3. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: Мастерство, 2007.
4. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика (лекции и задачи). – Ростов-на- Дону: Феникс, 2007.
5. Тимолянова Т.П. Медицинская генетика для медсестер и фельдшеров – Феникс, Ростов на Дону - 2008.
6. Угольников Е.Г. Сборник задач по медицинской генетике. – Энгельс, 2002г

### Интернет-источники:

1. Интернет ресурсы: [www/licey/net/bio/genetics med-book/net/ru](http://www/licey/net/bio/genetics%20med-book/net/ru)

## 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ В ХОДЕ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Контроль и оценка результатов освоения дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических и лабораторных занятий, контрольных работ, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий, проектов, исследований.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<i>Умения:</i>	
проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; проводить предварительную диагностику наследственных болезней;	Устный опрос. Наблюдение и оценка осуществления деятельности на занятиях. Письменный опрос. Оценка лабораторных работ. Оценка выполнения заданий на практических занятиях.
<i>Знания:</i>	
биохимические и цитологические основы наследственности; закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;	Устный опрос. Наблюдение и оценка осуществления деятельности на занятиях. Письменный опрос.

<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>Оценка лабораторных работ.</p> <p>Оценка выполнения заданий на практических занятиях.</p> <p>Экзамен</p>
---	---