

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ АЛТАЙСКОГО КРАЯ

КРАЕВОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«БАРНАУЛЬСКИЙ БАЗОВЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»

УТВЕРЖДАЮ

Директор КГБПОУ ББМК

С.М. Бондаренко



20 24 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

«ОП. 05 Генетика человека с основами медицинской генетики»

Барнаул, 2024

Рабочая программа учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» разработана на основе федерального государственного образовательного стандарта по специальности среднего профессионального образования 34.02.01 Сестринское дело (очно-заочная форма обучения) (34.00.00 Сестринское дело) (приказ Минпросвещения России от 04.07.2022 № 527) с учётом примерной образовательной программы по специальности среднего профессионального образования.

Рассмотрено на заседании ЦК
Лабораторная диагностика и Меди-
ко-профилактическое дело

протокол № 11 от 19.06.2024

Председатель ЦК:

Одобрено на заседании методи-
ческого совета КГБПОУ ББМК
протокол № 1 от 18.09.2024

Организация-разработчик: КГБПОУ «Барнаулский базовый медицинский колледж»

Разработчик:
Бражников Яков Андреевич, преподаватель

СОДЕРЖАНИЕ

- 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**

ББМК

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «ОП. 04. ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Учебная дисциплина «Генетика с основами медицинской генетики» является обязательной частью общепрофессионального цикла примерной основной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии 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.

1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК, ЛР	Умения	Знания
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	- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней	- 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.

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

ОК. 02 Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации, 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 правовой и финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях.

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 4.3. Осуществлять уход за пациентом

ПК 4.5. Оказывать медицинскую помощь в неотложной форме

ПК 4.6. Участвовать в проведении мероприятий медицинской реабилитации.

ЛР 7 Осознающий и деятельно выражающий приоритетную ценность каждой человеческой жизни, уважающий достоинство личности каждого человека, собственную и чужую уникальность, свободу мировоззренческого выбора, самоопределения. Проявляющий бережливое и чуткое отношение к религиозной принадлежности каждого человека, предупредительный в отношении выражения прав и законных интересов других людей

ЛР 9 Сознательный ценность жизни, здоровья и безопасности. Соблюдающий и пропагандирующий здоровый образ жизни (здоровое питание, соблюдение гигиены, режим занятий и отдыха, физическая активность), демонстрирующий стремление к физическому совершенствованию. Проявляющий сознательное и обоснованное неприятие вредных привычек и опасных склонностей (курение, употребление алкоголя, наркотиков, психоактивных веществ, азартных игр, любых форм зависимостей), деструктивного поведения в обществе, в том числе в цифровой среде

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	40
в т. ч.:	
теоретическое обучение	10
практические занятия	8
Самостоятельная работа	18
Консультация	2
Промежуточная аттестация (дифференцированный зачёт)	2

2.2. Тематический план дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики

Лекции

Семестр	№ п/п	Тема	Количество часов	
			аудиторных	самостоятельной работы
1	1	Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики	2	
	2	Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	2	
	3	Тема 2.2. Биохимические основы наследственности	2	
	4	Тема 3.1. Типы наследования признаков	2	
	5	Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез.		5
	6	Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости		5
	7	Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация	2	
	8	Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование		8
Всего			10	18

Практика

Семестр	№ п/п	Тема	Количество часов	
			аудиторных	самостоятельной работы
1	1	Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	2	
	2	Тема 2.2. Биохимические основы наследственности	2	
	3	Тема 3.1. Типы наследования признаков	2	
	4	Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация	2	
Всего			8	

2.3. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
Раздел 1. Основы генетики		2	
Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики	Содержание учебного материала	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
	1 Краткая история развития медицинской генетики. 2 Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. 3 Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. 4 Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.		
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности		8	
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала	4	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3.,
	1. Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки. 2. Прокариотические и эукариотические клетки. Общий план строения эукариотической клетки.	2	

	3. Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки. 4. Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип». 5. Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.		ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	Практическое занятие № 1 Основные типы деления эукариотической клетки. Гаметогенез. Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, мейоз, амитоз). Биологическая роль разных типов деления. Гаметогенез (овогенез, сперматогенез).	2	
Тема 2.2. Биохимические основы наслед- ственности	Содержание учебного материала	4	
	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. 4. Состав и структура нуклеотида. Универсальность, индивидуальная специфичность структур ДНК, определяющих ее способность кодировать, хранить, воспроизводить генетическую информацию. 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	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
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	Практическое занятие № 2 Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различ-	2	

	ным заболеваниям		
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		9	
Тема 3.1. Типы наследования признаков	Содержание учебного материала	4	
	1. Законы наследования Я. Г. Менделя. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Сущность законов наследования признаков у человека. 2. Типы и закономерности наследования признаков у человека. 3. Генотип и фенотип. 4. Виды взаимодействия генов. 5. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия 6. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. 7. 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. ЛР 7, ЛР 9
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	Практическое занятие № 3 Наследование менделирующих признаков у человека. Сцепленное с полом наследование. Решение задач. Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Система АВО, резус система. Выявления причин возникновения резус-конфликта матери и плода. Решение задач.	2	
Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез.	Содержание учебного материала самостоятельная работа	5	
	Самостоятельная работа	5	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1.,
	1. Основные виды изменчивости. 2. Причины мутационной изменчивости. 3. Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез. 4. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.	5	

			ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости		5	
Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости	Содержание учебного материала Самостоятельная работа	5	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
	Самостоятельная работа	5	
	1. Методы изучения наследственности и изменчивости. 2. Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, ПОП уляционно-статистический, иммуногенетический методы.	5	
Раздел 5. Наследственность и патология		12	
Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация	Содержание учебного материала	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.
	1. Классификация наследственных болезней. 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.	2	
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	Практическое занятие № 4 Изучение хромосомных и генных заболеваний.	2	

	Причины возникновения хромосомных и генных заболеваний. Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Клинические проявления мультифакториальных заболеваний.		ЛР 7, ЛР 9
Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала Самостоятельная работа	8	
	Самостоятельная работа	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. ЛР 7, ЛР 9
	1. Виды профилактики наследственных заболеваний. 2. Показания к медико-генетическому консультированию (МГК). 3. Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. 4. Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг.	8	
	Промежуточная аттестация (дифференцированный зачет)	2	
	Консультация	2	
Всего:		40	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Для реализации программы учебной дисциплины должны быть предусмотрены следующие специальные помещения:

Кабинет «Генетика с основами медицинской генетики», оснащенный оборудованием:

Рабочее место преподавателя.

Посадочные места по количеству обучающихся.

Доска классная.

Стенд информационный.

Учебно-наглядные пособия

Набор таблиц по генетике (по темам)

Набор фото больных с наследственными заболеваниями.

Набор слайдов «хромосомные синдромы»

Родословные схемы;

техническими средствами обучения:

Компьютерная техника с лицензионным программным обеспечением и возможностью подключения к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет».

Мультимедийная установка или иное оборудование аудиовизуализации

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

Для реализации программы библиотечный фонд образовательной организации должен иметь печатные и/или электронные образовательные и информационные ресурсы для использования в образовательном процессе. При формировании библиотечного фонда образовательной организацией выбирается не менее одного издания из перечисленных ниже печатных изданий и (или) электронных изданий в качестве основного, при этом список может быть дополнен новыми изданиями.

Основные печатные и электронные издания

1. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6020-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970460207.html>
2. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова [и др.]. - 4-е изд. , перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-7058-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970470589.html>
3. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Хандогина Е. К. , Терехова И. Д. , Жилина С. С. , Майорова М. Е. , Шахтарин В. В. , Хандогина А. В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-5148-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970451489.html>

Дополнительные источники

1. Аксенов, П. А. Генетика: учебно-методическое пособие / П. А. Аксенов, В. А. Брынцев, Т. Г. Махрова. - Москва: Издательство МГТУ им. Н. Э. Баумана, 2021. - 144 с. - ISBN 978-5-7038-5430-3. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL:

<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785703854303.html> (дата обращения: 05.04.2023). - Режим доступа: по подписке.

2. Бочков Н.П., Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 592 с. - ISBN 978-5-9704- 4628-7 - Режим доступа:

<http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970446287.html>

3. Полякова Т.И. Основы генетики : учебник / Т.И. Полякова, В.В. Русановский, И.Б. Сухов. — Москва: РУСАЙНС, 2023 . — 106 с. — Текст: электронный. - URL: file:///C:/Users/Downloads/preview_660129.pdf

4. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. - Ростов н/Д : Феникс, 2020. - 319 с. (Среднее медицинское образование) - ISBN 978-5-222-35177-2. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL:

<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785222351772.html> (дата обращения: 05.04.2023). - Режим доступа: по подписке.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
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: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний	Тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач дифференцированный зачет
умения - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	- демонстрация способности прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стандартных символов; - проведение опроса и консультирования пациентов в соответствии с принятыми правилами	Экспертная оценка выполнения практических заданий