



**БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ  
ХАНТЫ - МАНСКИЙСКОГО АВТОНОМНОГО ОКРУГА – ЮГРЫ  
«КОГАЛЫМСКИЙ ПОЛИТЕХНИЧЕСКИЙ КОЛЛЕДЖ»**

УТВЕРЖДЕНА  
приказом директора  
БУ «Когалымский  
политехнических колледж  
№ 237 от 02.09.2019г.

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

программы подготовки специалистов среднего звена по специальности СПО

34.02.01 «Сестринское дело»

Форма обучения	очная
Курс	2
Семестр	3

Когалым, 2019

Рабочая программа учебной дисциплины разработана в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 34.02.01.«Сестринское дело».

**Организация-разработчик:** бюджетное учреждение профессионального образования Ханты – Мансийского автономного округа - Югры «Когалымский политехнический колледж».

РАССМОТРЕНО

на заседании методического объединения естественнонаучного цикла

Протокол № 5 от « 20 » мая 2019г.

Руководитель МО Иванова Елфимова Н.А.

подпись

СОГЛАСОВАНО

Педагог- библиотекарь Родионова /Родионова Л.Н.

подпись

СОГЛАСОВАНО методическим советом

Председатель МС Головань /Головань И.В./

подпись

**Разработчики:**

Преподаватель БУ «Когалымский политехнический колледж»

Дробунина Елена Владимировна

Дробунина

## СОДЕРЖАНИЕ

<b>ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	стр. 4
<b>СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	6
<b>УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	14
<b>КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	16

# **1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

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

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

Рабочая программа учебной дисциплины является частью основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности **34.02.01 Сестринское дело**

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

Учебная дисциплина ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики» является составной частью профессионального цикла, включающего в себя общепрофессиональные дисциплины

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

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен **уметь**:

- ориентировать в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;
- решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;
- пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию;

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 возникновения;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию

При изучении дисциплины должны формироваться общие и **профессиональными компетенциями**, соответствующими основным видам профессиональной деятельности

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 эффективность и качество.

ОК 3 . Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за их ответственность.

ОК 4 . Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.

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

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

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 . Владеть обязательными видами внутриаптечного контроля лекарственных средств.

ПК 2.5. Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.

ПК 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию.

#### **1.4. Количество часов на освоение рабочей программы учебной дисциплины:**

максимальной учебной нагрузки обучающегося 72 часа, в том числе:

- обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 48 часа;
- самостоятельной работы обучающегося 24 часов.

## 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

### 2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	72
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	48
в том числе:	
лекции	20
практические занятия	28
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	24
По окончании изучения дисциплины проводится <b>дифференцированный зачет.</b>	

**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, курсовая работа (проект)	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
<b>Введение</b>	<p><b>Содержание учебного материала:</b>            Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека.            Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека.            Разделы дисциплины «генетика человека с основами медицинской генетики».            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.</p>	<b>1</b>	1
<b>Раздел 1.</b>	<b>Цитологические и биохимические основы наследственности</b>		
<p><b>Тема 1.1.</b>            Цитологические и биохимические основы наследственности</p>	<p><b>Содержание учебного материала:</b>            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. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.            Биологическое значение мейоза. Гаметогенез. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению.</p> <p><b>Практические занятия:</b>            1. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства. Изучение кариотипа человека (нормального и аномального).             2. Изучение клеточного цикла; патология митоза.</p>	<p><b>1</b></p> <p><b>2</b></p> <p><b>2</b></p>	<p>1</p> <p>2</p>

	<p>Моделирование генетического кода.</p> <p><b>№1.Самостоятельная работа</b>  1. Решение задач на моделирование генетического кода.  2. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.</p>	2	2
<b>Раздел 2.</b>	<b>Закономерности наследования признаков</b>		
<p><b>Тема 2.1.</b>  Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании.  Взаимодействие генов. Пенетрантность и экспрессивность генов.</p>	<p><b>Содержание учебного материала:</b>  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.</p>	2	1
	<p><b>№2.Самостоятельная работа обучающегося</b>  Составление и решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.</p>	4	2
<p><b>Тема 2.2.</b>  Хромосомная теория наследственности.  Хромосомные карты человека.</p>	<p><b>Содержание учебного материала:</b>  Хромосомная теория Т.Моргана.  Сцепленные гены, кроссинговер.  Карты хромосом человека.</p>	2	1
	<p><b>Практическое занятие:</b>  №3.Решение задач на наследование признаков, сцепленных с полом.  №4.Решение задач на моно- и дигибридное скрещивание.</p>	2 2	2
	<p><b>№ 3.Самостоятельная работа обучающегося</b>  Составление электронных презентаций по заданной теме. 2 часа осталось</p>	4	
<p><b>Тема 2.3.</b>  Наследование групп крови и резус-фактора у человека.</p>	<p><b>Содержание учебного материала:</b>  Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.  Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.</p>	2	1



	Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.		
	<b>Практическое занятие №5.</b> Решение задач на наследование групп крови и резус-фактора.	4	2
	<b>№4.Самостоятельная работа</b> 1.Генетическое определение групп крови и резус-фактора. 2. Изучение типов наследования признаков.	2	
<b>Раздел 3.</b>	<b>Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</b>		
<b>Тема 3.1.</b> Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод. Цитогенетический метод.	<b>Содержание учебного материала:</b> 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 наследовании. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина.	2	1
	<b>Практическое занятие № 6.</b> Метод дерматоглифики Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).	2	
	<b>Практическое занятие №7.</b> Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).	2	
	<b>№ 5.Самостоятельная работа обучающегося:</b> - Генеалогический метод изучения генетики, составление и анализ родословных схем. -Близнецовый метод изучения генетики. - Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение.	2	2

<b>Раздел 4.</b>	<b>Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</b>		
<b>Тема 4.1.</b> Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	<b>Содержание учебного материала:</b> Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутagensы. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии. След. тема	<b>2</b>	<b>1</b>
	<b>№ 6. Самостоятельная работа обучающегося</b> - Изучение аннотаций лекарственных препаратов как мутагенных факторов. - Подготовка реферативных сообщений.	<b>2</b>	<b>2</b>
<b>Раздел 5.</b>	<b>Наследственность и патология</b>		
<b>Тема 5.1</b> Хромосомные болезни	<b>Содержание учебного материала:</b> Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: 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.	<b>2</b>	<b>1</b>
	<b>Практическое занятие №8</b> .Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных.	<b>4</b>	<b>2</b>
	<b>№ 7. Самостоятельная работа обучающегося</b> -Изучение основной и дополнительной литературы.	<b>2</b>	<b>2</b>
<b>Тема 5.2</b> Генные болезни.	<b>Содержание учебного материала:</b> Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y- сцепленные заболевания.	<b>2</b>	<b>1</b>

	<b>Практическое занятие № 9</b> 1. №9.Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.	4	2
	<b>№ 8.Самостоятельная работа обучающегося</b> -Характеристика моногенных заболеваний.	2	1
<b>Тема 5.3</b> Наследственное предрасположение к болезням	<b>Содержание учебного материала:</b> 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 мультифакториальных заболеваний. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.	2	1
	<b>№ 9.Самостоятельная работа обучающегося</b> -Изучение основной и дополнительной литературы.	2	
<b>Тема 5.4.</b> Диагностика наследственных заболеваний Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	<b>Содержание учебного материала:</b> Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. 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	1
	<b>Практическое занятие №10.</b> Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	2	2
	<b>№ 10.Самостоятельная работа обучающегося</b> -Медико-генетическое консультирование в ХМАО-Югре. -Применение методов пренатальной диагностики в современной медицине, показания и результаты.	2	2
	<b>Дифзачет</b>	2	
<b>Всего:</b>		<b>72</b>	

### **3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

#### **3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению**

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета.

##### **Оборудование учебного кабинета:**

1. Доска классная
2. Стол и стул для преподавателя
3. Столы и стулья для студентов
4. Книжные шкафы
5. Шкафы для хранения учебно-наглядных пособий, раздаточного материала.
6. Подставки для таблиц
7. Экран
8. Учебные таблицы и плакаты, схемы.
9. Видеофильмы по темам.
10. Микропрепараты.
11. Микроскопы

##### **Технические средства обучения:**

1. Мультимедиа система (компьютер, проектор)
2. Видеофильмы

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

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

##### **Основные источники:**

1. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Э.Д. Рубан. – Ростов н/Дону: Феникс, 2019. – 319 с. – Текст: непосредственный.
2. Пухальский, В. А. Введение в генетику: Учебное пособие/Пухальский В. А. - Москва : НИЦ ИНФРА-М, 2019. - 224 с. - ISBN 978-5-16-009026-9. - Текст : электронный. - URL: <https://new.znanium.com/catalog/product/1010779> (дата обращения: 22.05.2019)
3. Дондуа, А.К. Биология развития : учебник / А.К. Дондуа. - 2-е изд., испр. и доп. — СПб. : Изд-во С.-Петербур. ун-та, 2018. — 812 с. - ISBN 978-5-288-05827-1. - Текст : электронный. - URL: <https://new.znanium.com/catalog/product/1020205> (дата обращения: 22.05.219)

##### **2. Дополнительные источники:**

1. Охрана репродуктивного здоровья и планирование семьи : учебник / О.В. Сивочалова, О.И. Линева, М.А. Фесенко, Е.Ю. Громова ; под ред. О.В. Сивочаловой. — Москва : ИНФРА-М, 2018. — 328 с. + Доп. материалы [Электронный ресурс; Режим доступа: <https://new.znaniium.com>]. — (Среднее профессиональное образование). - ISBN 978-5-16-104620-3. - Текст : электронный. - URL: <https://new.znaniium.com/catalog/product/946466> (дата обращения: 22.05.2019)
2. Тулинов, В. Ф. Концепции современного естествознания / Тулинов В.Ф., Тулинов К.В., - 3-е изд. - Москва : Дашков и К, 2018. - 484 с.: ISBN 978-5-394-01999-9. - Текст : электронный. - URL:
3. <https://new.znaniium.com/catalog/product/414982> (дата обращения: 22.05.2019)

## 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.

<b>Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)</b>	<b>Формы и методы контроля и оценки результатов обучения</b>
<p>Уметь:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>–ориентировать в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;</li> <li>–решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;</li> <li>–пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию;</li> </ul>	<p>Решение учебных ситуационных задач Анализ выполнения заданий для самостоятельной работы Оценка работы на профессиональном модуле. Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Устный экзамен Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Использование терминалогии Индивидуальный и групповой опрос.</p>
<p>Знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>–биохимические и цитологические основы наследственности;</li> <li>–закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</li> <li>–методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</li> <li>–основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</li> <li>–основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</li> <li>– цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию</li> </ul>	<p>Воспроизведение и описание особенностей строения клетки и её структур, отвечающих за наследственность и изменчивость Определение особенностей деления клетки Решение учебных ситуационных задач Использование специфической терминалогии Формирование понимания нормы и патологии при оценивании ситуации Представление о закономерностях наследственности и изменчивости Установление взаимосвязей между факторами мутагенеза и наследственными заболеваниями Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Выполнение тестирования</p>

**ЛИСТ ИЗМЕНЕНИЙ И ДОПОЛНЕНИЙ,  
ВНЕСЕННЫХ В РАБОЧУЮ ПРОГРАММУ**

№ изменения, дата внесения изменения; № страницы с изменением;	
<b>БЫЛО</b>	<b>СТАЛО</b>
Основание:  Подпись внесшего изменения лица	