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

УТВЕРЖДЕНА
приказом директора
БУ «Когалымский
политехнический колледж
№ 37 от «03» февраля 2023 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП 04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

программы подготовки специалистов среднего звена по специальности

среднего профессионального образования

34.02.01 СЕСТРИНСКОЕ ДЕЛО

Форма обучения очная
Курс 2
Семестр 3

Когалым, 2023

Рабочая программа учебной дисциплины ОП 04. Генетика человека с основами медицинской генетики разработана в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности среднего профессионального образования 34.02.01 Сестринское дело, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 12 мая 2014 г. № 502.

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

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

РАССМОТРЕНА

на заседании методического объединения естественно-научного цикла
Протокол № 3 от «01» февраля 2023 г.

Руководитель МО _____ С.Г. Федотов

СОГЛАСОВАНА

Педагог- библиотекарь _____ /Родионова Л.Н./
подпись

Старший методист _____ /Левина Е.А./
подпись

Разработчик:
Сибанбаева Ботагоз Хайретдиновна, преподаватель БУ «Когалымский политехнический колледж»

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ…….. 4

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ……..6

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ…… 14

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ 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 СПО 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 **профессиональные компетенции**, соответствующие 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 часов;
- самостоятельной работы обучающегося 24 часа.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

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

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины
ОП.04 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
Введение	**Содержание учебного материала:** 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.	**1**	1
Раздел 1.	**Цитологические и биохимические основы наследственности**		
Тема 1.1. Цитологические и биохимические основы наследственности	**Содержание учебного материала:** 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.	**1**	1
	Практические занятия: 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. Моделирование генетического кода.	2 2	2

	№1.Самостоятельная работа 1. Решение задач на моделирование генетического кода. 2. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.	2	2
Раздел 2.	**Закономерности наследования признаков**		
Тема 2.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие генов. Пенетрантность и экспрессивность генов.	**Содержание учебного материала:** 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**	1
	№2.Самостоятельная работа обучающегося Составление и решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.	4	2
Тема 2.2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.	**Содержание учебного материала:** Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.	**2**	1
	Практическое занятие: №3.Решение задач на наследование признаков, сцепленных с полом. №4.Решение задач на моно- и дигибридное скрещивание.	2 2	2
	№ 3.Самостоятельная работа обучающегося Составление электронных презентаций по заданной теме.	4	
Тема 2.3. Наследование групп крови и резус-фактора у человека.	**Содержание учебного материала:** Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.	**2**	1
	Практическое занятие №5. Решение задач на наследование групп крови и резус-фактора.	4	2

	№ 4.Самостоятельная работа 1.Генетическое определение групп крови и резус-фактора. 2. Изучение типов наследования признаков.	2	
Раздел 3.	**Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии**		
Тема 3.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод. Цитогенетический метод.	**Содержание учебного материала:** 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 Х и Y хроматина.	**2**	1
	Практическое занятие № 6.Метод дерматоглифики Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). **Практическое занятие №7.** Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).	**2** **2**	
	№ 5. Самостоятельная работа обучающегося: - 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
Раздел 4.	**Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.**		
Тема 4.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы	**Содержание учебного материала:** Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутагены.	**2**	1

мутагенеза.	Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии.		
	№ 6. Самостоятельная работа обучающегося - Изучение аннотаций лекарственных препаратов как мутагенных факторов. -Подготовка реферативных сообщений.	2	2
Раздел 5.	**Наследственность и патология**		
Тема 5.1 Хромосомные болезни	**Содержание учебного материала:** 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 Х, синдром дисомии по Y- хромосоме. Структурные аномалии хромосом.	**2**	1
	Практическое занятие №8 .Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных.	4	2
	№ 7.Самостоятельная работа обучающегося -Изучение основной и дополнительной литературы.	2	2
Тема 5.2 Генные болезни.	**Содержание учебного материала:** Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. У- сцепленные заболевания.	**2**	1
	Практическое занятие № 9 1. №9.Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.	4	2
	№ 8.Самостоятельная работа обучающегося -Характеристика моногенных заболеваний.	2	1
Тема 5.3 Наследственное предрасположение к болезням	**Содержание учебного материала:** Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.	2	1

	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.		
	№ 9.Самостоятельная работа обучающегося -Изучение основной и дополнительной литературы.	2	
Тема 5.4. Диагностика наследственных заболеваний Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	**Содержание учебного материала:** 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
	Практическое занятие №10. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	2	2
	№ 10.Самостоятельная работа обучающегося -Медико-генетическое консультирование в ХМАО-Югре. -Применение методов пренатальной диагностики в современной медицине, показания и результаты.	2	2
	Дифзачет	2	
	Всего:	**72**	

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.-Петерб. 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)

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.znanium.com]. — (Среднее профессиональное образование). - ISBN 978-5-16-104620-3. - Текст : электронный. - URL: https://new.znanium.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.znanium.com/catalog/product/414982 (дата обращения: 22.05.2019)

4. 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.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	**Формы и методы контроля и оценки результатов обучения**
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;	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 терминологии Индивидуальный и групповой опрос.
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	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

ЛИСТ ИЗМЕНЕНИЙ И ДОПОЛНЕНИЙ,
ВНЕСЕННЫХ В РАБОЧУЮ ПРОГРАММУ

№ изменения, дата внесения изменения; № страницы с изменением;	
БЫЛО	**СТАЛО**
Основание: Подпись внесшего изменения лица	