

Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение  
«Саткинский медицинский техникум»



Утверждаю:  
Приказ № 129  
Директор ГБПОУ  
«Саткинский медицинский техникум»  
О.С. Галлямова  
«10» июня 2022 г.

## **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА**

учебной дисциплины

### **ОП.04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

по специальности

**34.02.01. Сестринское дело**

г. Сатка

2022-2026

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

Организация-разработчик ГБПОУ «Саткинский медицинский техникум»

Разработчик: Махмадова Р.Р. - преподаватель

Рассмотрена на заседании предметно-цикловой комиссии общих гуманитарных социально-экономических, общих профессиональных и естественнонаучных дисциплин

Протокол № 11 от «09» июня 2022г.

Председатель \_\_\_\_\_ Р.Ф. Дмитренко

Утверждена:

Зам.директора по УР \_\_\_\_\_ А.Н.Гильмиярова



Рецензент: *Данная программа соответствует требованиям ФГОС для подготовки выпускников по специальности 34.02.01 Сестринское дело. Методист, преподаватель высшей квалификационной категории Дмитренко Р.Ф.* \_\_\_\_\_

## СОДЕРЖАНИЕ

<b>1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>стр. 4</b>
<b>2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>6</b>
<b>3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>13</b>
<b>4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>14</b>

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

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

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

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

**1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:** дисциплина профессионального цикла, общепрофессиональные дисциплины

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

В результате освоения учебной 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.

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.

### **1.4. В результате освоения программы у учащегося должны быть сформированы следующие компетенции:**

ПК1.1 Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.

ПК2.1 Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.

ПК2.2 Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.

ПК2.3 Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.

ПК2.5 Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.

ПК2.6 Вести утвержденную медицинскую документацию.

- ОК1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес
- ОК2. Организовать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.
- ОК3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность
- ОК4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития
- ОК5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности
- ОК8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и
- ОК11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, человеку

Наименование профессионального модуля, учебной дисциплины	Код личностных результатов реализации программы воспитания
ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики	ЛР4, ЛР 6, ЛР 7, ЛР 9

### 1.5. Рекомендуемое количество часов на освоение примерной программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося **54** часа, в том числе:  
 обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося **36** часов;  
 самостоятельной работы обучающегося **18** 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>	54
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	36
в том числе:	
лабораторные работы	-
практические занятия	18
контрольные работы	-
курсовая работа (проект)	-
<b>Самостоятельная работа (всего)</b>	18
в том числе:	
-Решение генетических задач	4
-Составление и анализ родословных схем.	2
- Составление электронных презентаций по темам дисциплины. (индивидуальные задания)	3
-Подготовка реферативных сообщений- (индивидуальные задания)по темам дисциплины	3
- Выполнение заданий в рабочей тетради: решение тестов, морфофункциональных генетических задач.	4
- Составление вопросов для беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологией	2
Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета	

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

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические занятия, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
Раздел 1	<b>Генетика человека с основами медицинской генетики-теоретический фундамент современной медицины. Цитологические и биохимические основы наследственности.</b>	10/5	
Тема 1.1 <b>Основные понятия генетики и ее связь с другими науками. История развития генетики.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	1
	1. Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины. 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.		
	<b>Лабораторные работы</b>	-	
	<b>Практические занятия</b>	-	
	<b>Контрольные работы</b>	-	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	1	
1. Работа с информационными средствами обучения на бумажном и электронном носителях. 2. Создание рефератов на темы: «История генетики, великие генетики». 3. Создание презентаций: «Научное и практическое достижение современной медицинской генетики».			
Тема 1.2 <b>Цитологические основы наследственности.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	
	1. 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. Понятие о гетеро- и эухроматине. Половой хроматин. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его		2

		периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.		
		<b>Лабораторные работы</b>		
		<b>Практические занятия</b>	2	3
	1.	Цитологические основы наследственности		
		<b>Контрольные работы</b>	-	
		<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	2	
	1.	Работа с информационными средствами обучения на бумажном и электронном носителях.		
	2.	Подготовка реферативного сообщения: «Старение и гибель клеток»		
<b>Тема 1.3 Биохимические основы наследственности.</b>		<b>Содержание учебного материала</b>	2	
	1	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
		<b>Лабораторная работа</b>		
		<b>Практические занятия</b>	2	3
	1.	Биохимические основы наследственности		
		<b>Контрольные работы</b>	-	
		<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	2	
	1.	Работа с информационными средствами обучения на бумажном и электронном носителях. Экология микроорганизмов. Написание рефератов на тему: «Эволюция понятия «ген»».		
<b>Раздел 2.</b>		<b>Закономерности наследования признаков.</b>	8/4	
<b>Тема 2.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами.</b>		<b>Содержание учебного материала</b>	2	
	1.	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, полимерия, плейотропия. Наследование групп крови у человека. 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. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.		2



	<b>Лабораторные работы</b>		-	
	<b>Практические занятия:</b>		2	3
	Закономерности наследования признаков. Взаимодействие между генами.			
	<b>Контрольные работы</b>		-	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>		2	
	1.	Работа с информационными средствами обучения на бумажном и электронном носителях, написание рефератов на тему: «Родоначальник генетики Г. Мендель»		
<b>Тема 2.2. Хромосомная теория наследственности. Генетика пола. Сцепленное с полом наследование.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>		2	
	1.	Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.		2
	2.	Генетика пола. Механизм определения пола у человека. Половой хроматин. Механизм инактивации X-хромосомы у человека. Наследование признаков, сцепленных с полом.		2
	<b>Лабораторные работы</b>		-	
	<b>Практические занятия</b>		2	3
	1.	Хромосомная теория наследственности. Генетика пола.		
	<b>Контрольные работы</b>		-	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>		2	
	1.	Работа с информационными средствами обучения на бумажном и электронном носителях. Составление рефератов на темы: «Открытие ланьонизации X-хромосомы», «Механизм инактивации X-хромосомы в раннем эмбриогенезе»		
<b>Раздел 3.</b>	<b>Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.</b>		4/2	
<b>Тема 3.1 Методы изучения генетики человека.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>		2	
	1.	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 наследованиях. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Цитогенетический метод. Дерматоглифический, популяционно-статистический		2

	методы.Иммуногенетический метод.		
	<b>Лабораторные работы</b>	-	
	<b>Практические занятия</b>	2	3
	1. Методы изучения генетики человека.		
	<b>Контрольные работы</b>	-	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	2	
	1. Работа с информационными средствами обучения на бумажном и электронном носителях. Проанализировать родословные знаменитых людей, с целью определения типов наследования признаков.		
<b>Раздел 4.</b>	<b>Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза</b>	4/2	
<b>Тема 4.1.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	
<b>Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</b>	1 Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо – и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии.		2
	<b>Практические занятия</b>	2	2
	1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека.		
	<b>Лабораторные работы</b>		
	<b>Контрольные работы</b>	-	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	2	
	1. Работа с информационными средствами обучения на бумажном и электронном носителях. Составление рефератов по темам: «Генетические концепции канцерогенеза (мутационная, вирусно-генетическая, эпигеномная, концепция онкогена)»		
<b>Раздел 5.</b>	<b>Наследственность и патология.</b>	10/5	
<b>Тема 5.1</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	
<b>Наследственные и врожденные заболевания человека.</b>	1. 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. Клинический синдром при делеции короткого плеча 5		2

	<p>хромосомы.</p> <p>Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания (муковисцидоз, нейрофиброматоз, синдром Марфана). Аутосомно-рецессивные заболевания (фенилкетонурия, галактоземия, адреногенитальный синдром). Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. У - сцепленные заболевания.</p> <p>Врожденные заболевания: врожденный гипотиреоз.</p>		
	<b>Лабораторные работы</b>	-	
	<b>Практические занятия</b>	2	
	Наследственные и врожденные заболевания человека.		
	<b>Контрольные работы</b>	-	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	2	
	1. Работа с информационными средствами обучения на бумажном и электронном носителях. Подготовка реферативных сообщений: «Проявление умственной отсталости при хромосомных и геномных синдромах»		
<b>Тема 5.2 Медико-генетическое консультирование</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	
	1 Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. Принципы лечения наследственных болезней. 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
	<b>Практические занятия</b>	2	
	Медико-генетическое консультирование.		
	<b>Лабораторные работы</b>	-	
	<b>Контрольные работы</b>	-	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>	2	
1. Работа с информационными средствами обучения на бумажном и электронном носителях. Подготовка сообщения: «Точность прогноза и трудности морально-этического характера при медико-генетическом консультировании»			
<b>Тема 5.3.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	-	

Зачетное занятие по курсу: «Генетика человека с основами медицинской генетики»			1
	<b>Лабораторные работы</b>		-
	<b>Практические занятия</b>		2
	Зачетное занятие по курсу: «Генетика человека с основами медицинской генетики»		
	<b>Контрольные работы</b>		-
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>		1
<b>Всего:</b>		54	

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 ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.

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

Реализация учебной дисциплины осуществляется в учебном кабинете «Генетика человека с основами медицинской генетики».

Оборудование учебного кабинета:

- стол и стул для преподавателя;
- столы и стулья для студентов;
- доска;

Технические средства обучения:

- компьютер,
- мультимедийный проектор;
- телевизор
- микроскопы;
- экран

##### 3.2. Информационное обеспечение обучения

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

Основные источники:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э.Д.Рубан. – Изд. 3-е, стер. – Ростов н/Д : Феникс, 2017. – 319 с. – (Среднее медицинское образование)
2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-4857-1. - Текст : электронный // URL : <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970448571.html>

Дополнительные источники:

Интернет ресурсы:

1. <http://www.edu.ru/>

#### 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.

<b>Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)</b>	<b>Формы и методы контроля и оценки результатов обучения</b>
В результате освоения дисциплины обучающийся должен уметь:	<ul style="list-style-type: none"> <li>- дифференцированный зачет</li> <li>-экспертная оценка анализа результатов своей практической работы (рефлексия своей деятельности);</li> <li>-экспертиза решения ситуационных задач;</li> <li>-экспертиза ведения ролевой игры;</li> <li>-экспертиза выполнения самостоятельной работы;</li> </ul>
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	<ul style="list-style-type: none"> <li>-наблюдение и оценка выполнения практических действий;</li> <li>-экспертиза решения ситуационных задач;</li> <li>-экспертиза ведения ролевой игры;</li> <li>-проверка тезисов к проведению беседы на тему: «Планирование семьи с наследственной патологией»;</li> <li>-экспертная оценка выполнения по заданным темам индивидуальных заданий;</li> <li>-тестирование;</li> </ul>
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	<ul style="list-style-type: none"> <li>-экспертиза выполнения самостоятельной работы;</li> <li>-экспертиза ведения ролевой игры;</li> <li>-экспертиза решения ситуационных задач;</li> <li>-экспертная оценка выполнения по заданной теме индивидуальных заданий;</li> <li>-тестирование;</li> </ul>
В результате освоения дисциплины обучающийся должен знать:	<ul style="list-style-type: none"> <li>-экспертная оценка выполнения по заданной теме индивидуальных заданий;</li> <li>-тестирование;</li> <li>-экспертиза решения генетических задач;</li> <li>-экспертиза выполнения самостоятельной работы;</li> </ul>
Биохимические и цитологические основы наследственности	
Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	

<p>Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</p>	<p>-тестирование;  -составление и анализ родословных схем;  -экспертная оценка выполнения индивидуальных заданий;  -тестирование;  -экспертиза решения ситуационных генетических задач;</p>
<p>Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза</p>	<p>-тестирование;  -экспертная оценка составления структурной схемы основных видов мутаций у человека; -экспертная оценка индивидуальных заданий;</p>
<p>Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы их возникновения</p>	<p>-экспертиза решения морфо-функциональных генетических задач;. -тестирование;  -экспертная оценка выполнения индивидуальных заданий;  -экспертиза выполнения самостоятельной работы;</p>
<p>Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию</p>	<p>-экспертиза решения морфофункциональных генетических задач. -тестирование;  -экспертиза выполнения самостоятельной работы;</p>