

**АВТОНОМНАЯ НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ**

**ОБРАЗОВАТЕЛЬНАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ**

**ИНСТИТУТ РАЗВИТИЯ БИЗНЕСА И СТРАТЕГИЙ**



**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА**

по дисциплине

**ОП.06 ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

специальности

*34.02.01 Сестринское дело*

форма обучения – очная

срок обучения – 2 года 10 месяцев

Рабочая программа рассмотрена на заседании ПЦМК «Сестринское дело» «01» сентября 2023 года, протокол № 1  
Председатель ПЦМК: Е.М. Бондарчук

Саратов 2023

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) по специальности среднего профессионального образования (далее СПО)

### **34.02.01 Сестринское дело**

Рабочая программа учебной дисциплины может быть использована в дополнительном профессиональном образовании (в программах повышения квалификации и переподготовки) и профессиональной подготовке работников в области сестринского дела.

Разработчик: АНПОО «ИРБиС

## СОДЕРЖАНИЕ

<b>1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>4</b>
<b>2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>7</b>
<b>3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>13</b>
<b>4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>15</b>

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

## **ОП.06 ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

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

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена по специальности СПО **34.02.01 Сестринское дело**.

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

Учебная дисциплина является обязательной частью общепрофессионального цикла основной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности **34.02.01 Сестринское дело**.

### **1.3. Цели и задачи дисциплины**

Целью и задачами дисциплины является расширение и углубление знаний обучающихся о генетике и наследственности человека на современном этапе ее изучения с точки зрения медицины.

### **1.4 Требования к результатам освоения дисциплины**

В результате освоения дисциплины обучающийся должен обладать общими и профессиональными компетенциями, включающими в себя:

ОК 1. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам;

ОК 2. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности;

ОК 3. Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по 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.

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  
**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.

**использовать приобретенные знания и умения в практической деятельности и повседневной жизни**

**Планируемые личностные результаты  
в ходе реализации образовательной программы**

Личностные результаты реализации программы воспитания (дескрипторы)	Код личностных результатов реализации программы воспитания
Осознающий приоритетную ценность личности человека; уважающий собственную и чужую уникальность в различных ситуациях, во всех формах и видах деятельности.	ЛР 7
Соблюдающий и пропагандирующий правила здорового и безопасного образа жизни, спорта; предупреждающий либо преодолевающий зависимости от алкоголя, табака, психоактивных веществ, азартных игр и т.д. Сохраняющий психологическую устойчивость в ситуативно сложных или стремительно меняющихся ситуациях.	ЛР 9
Личностные результаты реализации программы воспитания, определенные отраслевыми требованиями к деловым качествам личности	
Непрерывно совершенствующий профессиональные навыки через дополнительное профессиональное образование (программы повышения квалификации и программы профессиональной переподготовки), наставничество, а также стажировки, использование дистанционных образовательных технологий (образовательный портал и вебинары), тренинги в симуляционных центрах, участие в конгрессных мероприятиях	ЛР 13
Соблюдающий врачебную тайну, принципы медицинской этики в работе с пациентами, их законными представителями и коллегами	ЛР 14

## 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

<b>Вид учебной работы</b>	<b><i>Объем часов</i></b>
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	38
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	38
в том числе:	
практические занятия	19
<b>Итоговая аттестация в форме <i>зачета с оценкой</i></b>	

## 2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины ОП.06 Генетика с основами медицинской генетики

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические работы, самостоятельная работа обучающихся	Объем, академических часов / в том числе в форме практической подготовки, академических часов	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4
Тема 1. Введение.	Содержание учебного материала	1	ОК 01- 03, ПК 3.1-3.3., ПК 4,1- 4.3, 4.5- 4.6. ЛР 7, 9, 13, 14
	1 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.		
Тема 2. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала	1	ОК 01- 03, ПК 3.1-3.3., ПК 4,1- 4.3, 4.5- 4.6. ЛР 7, 9, 13, 14
	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. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипичических митозов в патологии человека. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.		
	Практические занятия	2	
Тема 3. Биохимические основы наследственности	Содержание учебного материала	2	ОК 01- 03, ПК 3.1-3.3., ПК 4,1- 4.3, 4.5- 4.6.
	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		

	<b>Практические занятия</b>	2	ЛР 7, 9, 13, 14
	<b>1</b> Решение задач по молекулярной биологии		
<b>Тема 4. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	ОК 01- 03, ПК 3.1-3.3., ПК 4,1- 4.3, 4.5- 4.6. ЛР 7, 9, 13, 14
	<b>1</b> <b>Генотип и фенотип.</b> Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека		
	<b>Практические занятия</b>	2	
	<b>1</b> Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.		
<b>Тема 5. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	1	ОК 01- 03, ПК 3.1-3.3., ПК 4,1- 4.3, 4.5- 4.6. ЛР 7, 9, 13, 14
	<b>1</b> <b>Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека</b>		
	<b>Практические занятия</b>	2	
	<b>1</b> Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.		
<b>Тема 6. . Наследственные свойства крови</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	1	ОК 01- 03, ПК 3.1-3.3., ПК 4,1- 4.3, 4.5- 4.6. ЛР 7, 9, 13, 14
	<b>1</b> <b>Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.</b> Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.		
	<b>Практические занятия</b>	2	
	<b>1</b> Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе.		
<b>Тема 7.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	ОК 01- 03,



Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод.	1	<b>Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.</b> 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.		ПК 3.1-3.3., ПК 4,1- 4.3, 4.5- 4.6. ЛР 7, 9, 13, 14
	<b>Практические занятия</b>		2	
	1	Составление и анализ родословных схем. Составление и анализ собственной родословной.		
Тема 8. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики.	<b>Содержание учебного материала</b>		2	ОК 01- 03, ПК 3.1-3.3., ПК 4,1- 4.3, 4.5- 4.6. ЛР 7, 9, 13, 14
	1	<b>Цитогенетический метод.</b> Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина. Метод дерматоглифики. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).		
	<b>Практические занятия</b>		2	
	1	Решение задач по расчету частоты генов и генотипов в популяциях (Закон Харди-Вайнберга).		
Тема 9. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза	<b>Содержание учебного материала</b>		2	ОК 01- 03, ПК 3.1-3.3., ПК 4,1- 4.3, 4.5- 4.6. ЛР 7, 9, 13, 14
	1	<b>Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.</b> Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии		
	<b>Практические занятия</b>		2	
	1	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.		
Тема 10.	<b>Содержание учебного материала</b>		4	ОК 01- 03,

<b>Наследственность и патология</b>	<b>1</b>	<b>Наследственные болезни и их классификация.</b> 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. Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y- сцепленные заболевания. 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. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярногенетические. 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.		ПК 3.1-3.3., ПК 4,1- 4.3, 4.5- 4.6. ЛР 7, 9, 13, 14
	<b>Практические занятия</b>		3	
	<b>1</b>	Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных. Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний		
<b>2</b>	Учебная экскурсия в медико-генетическую лабораторию. Знакомство с лабораторными методами диагностики наследственных заболеваний			
<i>Зачет с оценкой</i>		1		

### 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Реализация программы дисциплины требует наличия учебного кабинета.

Оборудование учебного кабинета: учебная мебель, дидактические пособия, программное обеспечение, видеофильмы по отдельным темам.

Технические средства обучения: видеопроекторное оборудование для презентаций, компьютер.

#### 3.2. Учебно-методическое обеспечение обучения

Информационные условия реализации Программы обеспечиваются современной информационно-образовательной средой (ИОС), включающей:

– комплекс информационных образовательных ресурсов, в том числе цифровые образовательные ресурсы (<https://ирбис-дистант.рф>; <https://PROFSPO.ru>; <https://sferum.ru>);

– совокупность технологических средств ИКТ: компьютеры, иное информационное оборудование, коммуникационные каналы;

– систему современных педагогических технологий, обеспечивающих обучение в современной информационно-образовательной среде.

В целях обеспечения реализации Программы в АНПОО «ИРБиС» используется электронная библиотека, обеспечивающая доступ к информационным справочным и поисковым системам, а также иным информационным ресурсам.

Библиотечный фонд укомплектован электронными учебными изданиями (включая учебники и учебные пособия), методическими и периодическими изданиями по всем входящим в реализуемую Программу темам, и включает в себя:

#### ***Основные учебные издания***

1. Гусаченко, А. М. Основы генетики: практикум для СПО / А. М. Гусаченко, М. А. Волошина. — Саратов, Москва: Профобразование, Ай Пи Ар Медиа, 2020. — 74 с. — ISBN 978-5-4488-0803-6, 978-5-4497-0467-2. — Текст: электронный // Электронный ресурс цифровой образовательной среды СПО PROФобразование: [сайт]. — URL: <https://profspo.ru/books/96018>

#### ***Дополнительные учебные издания***

2. Костерин, О. Э. Основы генетики. В 2 частях. Часть 1. Основные понятия, определение пола и смежные вопросы, генетическая рекомбинация: учебник для СПО / О. Э. Костерин; под редакцией В. К. Шумного. — Саратов, Москва: Профобразование, Ай Пи Ар Медиа, 2020. — 408 с. — ISBN 978-5-4488-0792-3, 978-5-4497-0453-5. — Текст: электронный //

Электронный ресурс цифровой образовательной среды СПО PROОбразование: [сайт]. — URL: <https://profspo.ru/books/96019>

3. Костерин, О. Э. Основы генетики. В 2 частях. Часть 2. Хромосомные перестройки, полиплоидия и анеуплоидия, мобильные генетические элементы и генетическая трансформация, генетика количественных признаков и популяционная генетика: учебник для СПО / О. Э. Костерин; под редакцией В. К. Шумного. — Саратов, Москва: Профобразование, Ай Пи Ар Медиа, 2020. — 246 с. — ISBN 978-5-4488-0793-0, 978-5-4497-0454-2. — Текст: электронный // Электронный ресурс цифровой образовательной среды СПО PROОбразование: [сайт]. — URL: <https://profspo.ru/books/96020>

**Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины:**

1. Методические рекомендации к практическим работам, утвержденные МК.

2. Методические рекомендации к самостоятельным работам, утвержденные МК.

**Периодические издания**

3. Медицинская генетика. - Издательство: Гениус Медиа. — <https://www.medgen-journal.ru/jour>

4. Генетика. - Издательство: ИКЦ «Академкнига»// [genetika@vigg.ru](mailto:genetika@vigg.ru)

**Интернет-ресурсы**

5. Информационно-медицинской портал ГАРАНТ (URL: <http://www.garant.ru/>);

6. Правовая информационная база данных «КонсультантПлюс» (URL: <http://www.consultant.ru/>).

### **3.3. Методические рекомендации по организации изучения дисциплины**

При изучении дисциплины применяются следующие современные образовательные технологии: проблемное обучение, метод проектного обучения, разноуровневое обучение, исследовательские методы, элементы деловых игр, обучение в сотрудничестве (индивидуально и группами), информационно-коммуникационные технологии (ресурс «Интернет»).

**Формы проведения занятий:** лекция, практическое занятие, комбинированный урок.

**Формы контроля:** текущий контроль (в устной и письменной форме), тематический контроль, рубежный контроль, терминологический диктант, итоговый, тестовый контроль.

#### 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения дисциплины осуществляется в процессе проведения текущего контроля знаний, осуществляемого в виде тестирования, в форме устного и письменного опроса по контрольным вопросам соответствующих разделов, а также в ходе проведения итогового контроля в форме дифференцированного зачета по завершению курса.

##### Формы и методы контроля и оценки результатов обучения

Формы и методы контроля и оценки результатов обучения позволяют проверять у обучающихся развитие умений, знаний.

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 Зачет с оценкой
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