Приложение 2.10

к ППССЗ по специальности   
34.02.01 Сестринское дело

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

***«ОП.05. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»***

***2024г.***

Рабочая программа учебной дисциплины «Генетика с основами медицинской генетики» является частью ППССЗ, разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) среднего профессионального образования по специальности 34.02.01 «Сестринское дело».

**Организация-разработчик:** Бюджетное учреждение профессионального образования Ханты-Мансийского автономного округа – Югры «Нижневартовский медицинский колледж».

**Разработчики:**

Андреева А.Ю., преподаватель высшей квалификационной категории Бюджетного учреждения профессионального образования Ханты-Мансийского автономного округа-Югры «Нижневартовский медицинский колледж».

Кабардаева А.А., преподаватель высшей квалификационной категории Бюджетного учреждения профессионального образования Ханты-Мансийского автономного округа-Югры «Нижневартовский медицинский колледж».

**Эксперты:**

Зиязова Ю.Е., заместитель директора по учебно-практической работе БУ «Нижневартовский

медицинский колледж»;

Лихачева Е.С., преподаватель высшей квалификационной категории БУ «Нижневартовский

медицинский колледж»

Программа учебной дисциплины рассмотрена на заседании методического объединения протокол № \_\_\_ от « » \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ 202 г. \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

***СОДЕРЖАНИЕ***

| 1. **ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ** | **4** |
| --- | --- |
| 1. **СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ** 2. **УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ** | **5**  **11** |
| 1. **КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ** | **13** |

**1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «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 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.

**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. |

**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** | **36** |
| в т. ч.: | |
| теоретическое обучение | 16 |
| практические занятия | 20 |
| *Самостоятельная работа* | 0 |
| Промежуточная аттестация (дифференцированный зачет) | ДЗ -2 |

**2.2. 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 результат, формированию которых способствует элемент программы** |
| --- | --- | --- | --- |
| **1** | ***2*** | ***3*** |  |
| ***Раздел 1. Основы генетики. Цитологические и биохимические основы наследственности*** | | ***10*** |  |
| **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.  5. Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки.  6. Прокариотические и эукариотические клетки. Общий план строения эукариотической клетки.  7. Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки.  8. Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип».  9. Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. | *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 № 1**  Основные типы деления эукариотической клетки. Гаметогенез.  Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, мейоз, амитоз). Биологическая роль разных типов деления.  Гаметогенез (овогенез, сперматогенез).  - Подготовить компьютерную презентацию «Уродства». | 2 |
|  | **Самостоятельная работа**  1. Подготовить презентация на тему: “Известные медицинские генетики” | 1 |  |
| **Тема 2.**  **Биохимические основы наследственности** | **Содержание учебного материала** | 2 |  |
| 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 различным заболеваниям | 2 |  |
| **Самостоятельная работа**  - Подготовка рефератов по темам «Особенности гаметогенеза у человека». «Эмбриогенез человека».  - Подготовить реферат «Влияние тератогенных факторов на развитие плода» | 1 |
| ***Раздел 3.* *Закономерности наследования признаков*** | | **14** |  |
| **Тема 3.1.**  **Типы наследования признаков** | **Содержание учебного материала** | 2 |  |
| 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** | 4 |  |
| **Практическое занятие № 3,4**  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. | 4 |  |
| **Самостоятельная работа**  1. Самостоятельное составление и подборка задач на моногибридное и дигибридное скрещивание.  2. Подготовка таблицы по теме: «Аутосомно-доминантный тип наследования на примере заболевания на выбор обучающегося. | 2 |
| **Тема 3.2.**  **Виды изменчивости. Мутагенез.** | **Содержание учебного материала** | 2 |  |
| 1. Основные виды изменчивости.  2. Причины мутационной изменчивости.  3. Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез.  4. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. | 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** | 4 |  |
| **Практическое занятие № 5,6**  Изучение изменчивости и видов мутаций у человека.  Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней. Работа с обучающими и контролирующими пособиями. | 4 |  |
| ***Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости*** | | **8** |  |
| **Тема 4.1.**  **Методы изучения наследственности и изменчивости** | **Содержание учебного материала** | 2 |  |
| 1. Методы изучения наследственности и изменчивости.  2. Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, популяционно-статистический, иммуногенетический методы. | 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** | 4 |  |
| **Практические занятия № 6, 7**  Генеалогический метод. Составление и анализ родословных схем.  Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом.  Цитогенетический метод. Кариотипирование. | 4 |  |
| **Самостоятельная работа**  1. Составление кроссвордов на тему: «Ферментопатия»  2. Изучение схем родословных с разными типами наследования и проведение биохимических исследований. | 2 |
| ***Раздел 5. Наследственность и патология*** | | **10** |  |
| **Тема 5.1.**  **Наследственные болезни и их классификация** | **Содержание учебного материала** | 4 |  |
| 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. | 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.  ЛР 7, ЛР 9 |
| **В том числе практических и лабораторных занятий** | 4 |  |
| **Практическое занятие № 8,9**  Изучение хромосомных и генных заболеваний.  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. | 4 |  |
| **Тема 5.2.**  **Медико-генетическое консультирование** | **Содержание учебного материала** | 2 |  |
| 1 Виды профилактики наследственных заболеваний.  2. Показания к медико-генетическому консультированию (МГК).  3. Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.  4. Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг. | 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 |
| **Тема 6.**  **Дифференцированный зачет** | **Практическое занятие №10**  **Промежуточная аттестация (дифференцированный зачет)** | ***2*** |  |
| **Всего:** | | ***36/20*** |  |

**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.

**3.2.1. Основные печатные издания**

1. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2020. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2.

2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учеб. для мед. училищ и колледжей /под ред. Н. П. Бочкова – Москва: [ГЭОТАР-Медиа](http://www.labirint.ru/pubhouse/1815/), 2021 – 224 с. ISBN 978-5-9704-3652-3

3. Васильева Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: учебное пособие для спо / Е. Е. Васильева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2021. — 92 с. — ISBN 978-5-8114-7447-9.

4. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин.- 3-е изд., стер. -М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019.- 192 с.: ил. ISBN 978-5-9704-5148-9.

5. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/ О.Б. Гигани, В.П. Щипков, М.М. Азова.- Издательство КноРус, 2021.-208 с.- (Среднее профессиональное образование) – ISBN 978-5-406-06111-4

6. Кургуз Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для CGJ / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2022. — 176 с. — ISBN 978-5-8114-9148-3

7. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/ Э.Д. Рубан – Ростов-на-Дону, Феникс, 2021. – 319 с. – (Среднее медицинское образование) – ISBN 978-5-222-30680-2.

**3.2.2. Основные электронные издания**

1. Васильева Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: учебное пособие для СПО / Е. Е. Васильева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2021. — 92 с. — ISBN 978-5-8114-7447-9. — Текст : элек-тронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/160127> (дата обращения: 14.01.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

2. Кургуз Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для CПО/ Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2022. — 176 с. — ISBN 978-5-8114-9148-3. — Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/187684> (дата обращения: 14.01.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

3. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6583-7. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html

4. Осипова, Л. А. Генетика в 2 ч. Часть 1: учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2022. — 243 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07721-6. — Текст: электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: https://urait.ru/bcode/490838

5. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 2: учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2022. — 251 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07722-3. — Текст: электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/491746>

6. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. - 3-е изд., стер. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-6181-5. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.html>

**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 |