

**АВТОНОМНАЯ НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ
«КУБАНСКИЙ ИНСТИТУТ ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ»
(АНПО «КУБАНСКИЙ ИПО»)**

ОТДЕЛЕНИЕ СРЕДНЕГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

учебной дисциплины

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

по специальности

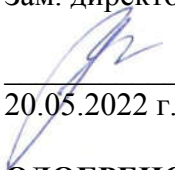
34.02.12 СЕСТРИНСКОЕ ДЕЛО

базовая подготовка

Краснодар, 2022

СОГЛАСОВАНО

Зам. директора по КОД и МР

 / Т.В. Першакова
20.05.2022 г.

ОДОБРЕНО

Педагогическим советом
Протокол №6 от 25.05.2022 г.

РАССМОТРЕНО

на заседании УМО «Фармация, сестринское
дело, лабораторная диагностика»
Протокол №5 от 20.05.2022 г.

Председатель  / Е.А. Богданова

УТВЕРЖДАЮ

Директор АНПОО «Кубанский ИПО»

 О.Л. Шутов
Приказ №58-О от 30.05.2022 г.

Рабочая программа учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики предназначена для реализации основной профессиональной образовательной программы среднего профессионального образования по программе подготовки специалистов среднего звена. Разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 34.02.12 Сестринское дело (Приказ Министерства образования и науки Российской Федерации от 12.05.2014 № 502, зарегистрированного Министерством Юстиции России 18.06.2014 г, № 32766), входящей в состав укрупненной группы специальностей 34.00.00 Сестринское дело.

Организация - разработчик:

АНПОО «Кубанский ИПО»

Разработчик:

Андреева Е.А., преподаватель
АНПОО «Кубанский ИПО»

Рецензенты:

1. Ушаков А.А., к.п.н., преподаватель, АНПОО «Кубанский ИПО»
Квалификация по диплому: учитель биологии и химии
2. Пархоменко О.В., к.б.н., преподаватель ГБПОУ КК КМСК
Квалификация по диплому: учитель биологии и химии

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	12
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	14

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 34.02.12 Сестринское дело (Приказ Министерства образования и науки Российской Федерации от 12.05.2014 № 502, зарегистрированного Министерством Юстиции России 18.06.2014 г, № 32766), входящей в состав укрупненной группы специальностей 34.00.00 Сестринское дело.

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

Учебная дисциплина ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики является частью профессионального цикла и относится к общепрофессиональным дисциплинам основной профессиональной образовательной программы по специальности среднего профессионального образования 34.02.12 Сестринское дело базовой подготовки.

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

В результате освоения 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 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;

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся достигнет следующих личностных результатов:

ЛР 9 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 10 Заботящийся о защите окружающей среды, собственной и чужой безопасности, в том числе цифровой

Результатом освоения дисциплины является овладение обучающимися **общих и профессиональных компетенций**:

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 выполнение и качество.

ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них 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 и осуществлять повышение 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. Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.

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 – 60 часов, в том числе:

обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося – 42 часа

самостоятельной работы обучающегося – 18 часов

в т.ч. в форме практической подготовки – 20 часов

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	60
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	42
в т.ч. в форме практической подготовки	20
в том числе:	
лекции	22
практические занятия	20
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	18
Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета	

2.2 Тематический план учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

Наименование разделов и тем	Макс. учеб. нагрузка студ-та (час)	В т.ч. в форме практической подготовки	Самост. работа студента (час)	Количество аудиторных часов		
				Всего	Теоретич. обучение	Практич. (семинарские) занятия
Раздел 1 Генетика человека	42	16	10	32	16	16
Тема 1.1 Цитологические основы наследственности	10	4	2	8	4	4
Тема 1.2 Биохимические и молекулярные основы наследственности	10	4	2	8	4	4
Тема 1.3 Закономерности наследования признаков	16	6	4	12	6	6
Тема 1.4 Наследственность и среда	6	2	2	4	2	2
Раздел 2. Основы медицинской генетики	16	4	8	8	4	4
Тема 2.1 Наследственность и патология	10	2	6	4	2	2
Тема 2.2 Профилактика наследственной патологии	6	2	2	4	2	2
Дифференцированный зачет	2	-	-	2	2	-
Всего по дисциплине	60	20	18	42	22	20

**Тематический план и содержание учебной дисциплины
ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики**

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические работы, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень усвоения
Раздел 1. Генетика человека		40	
Тема 1.1 Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала:	10	
	1. Кариотип человека. Жизненный цикл клетки. Митоз. Практическая значимость дисциплины для специальности. Межпредметные связи. История исследований генетики человека. Программа «Геном человека». Характеристика генома человека. Хромосомные идиограммы и их назначение. Понятие о наследственных заболеваниях. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Биохимический метод изучения генетики человека. Близнецовый метод изучения генетики человека. Популяционно-статистический метод изучения генетики человека. Примеры наследственных заболеваний. Особенности человека, как объекта генетических исследований. Генеалогический метод изучения генетики человека. Цитогенетический метод изучения генетики человека. Строение и функции хромосом. Составление кариограммы хромосомного набора человека. Хромосомные наборы соматических и половых клеток. Интерфаза, ее периоды, характеристика происходящих процессов. Способы деления эукариотических клеток: митоз, амитоз, мейоз, их краткие характеристики. Генетические основы преемственности клеточных поколений и поколений организмов. Фазы митоза, их характеристика.	2	2
	2. Мейоз. Гаметогенез. Оплодотворение Цитологические основы наследственности. Виды полового размножения. Фазы мейоза. Конъюгация и кроссинговер. Сходство и различие митоза и мейоза. Факторы, влияющие на протекание мейоза. Биологическое значение мейоза. Образование половых клеток (гаметогенез). Периоды овогенеза и сперматогенеза, сходства и различия. Характеристика половых клеток. Строение яйцеклеток. Строение сперматозоида. Хромосомные наборы половых клеток. Процесс оплодотворения.	2	
	В том числе практических занятий по отработке умений проводить предварительную диагностику наследственных болезней	4*¹	
	ПЗ №1: Анализ кариотипа. Построение графической модели фаз митоза.	2	
	ПЗ №2: Построение графической модели фаз мейоза. Анализ этапов развития половых клеток.	2	
	Самостоятельная работа	2	

*¹ в форме практической подготовки

	Составление таблицы «Основные этапы развития зародыша человека»	2	
Тема 1.2 Биохимические и молекулярные основы наследственности	Содержание учебного материала	10	2
	3. Строение молекул ДНК и РНК. Репликация ДНК. Биохимические основы наследственности. Структура ДНК. Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. Органические вещества клетки. Виды РНК. Нуклеиновые кислоты. Виды нуклеиновых кислот. ДНК и РНК как биополимеры. Химическая организация гена. Мономеры нуклеиновых кислот – нуклеотиды. Виды нуклеотидов ДНК и РНК. Свойства ДНК: репликация и репарация. Основные различия в строении и функциях ДНК и РНК. Участие и-РНК, т-РНК и р-РНК в биосинтезе белка. Процесс транскрипции и его характеристика. Локализация нуклеиновых кислот в клетке.	2	
	4. Генетический код. Синтез белка. Генетический код и его свойства. Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. Роль ферментов и АТФ в биосинтезе белка. Запись генетической информации в молекулах нуклеиновых кислот. Последовательность процессов трансляции, протекающих в рибосомах. Строение белковых молекул. Белки, как биологические полимеры. Аминокислоты – мономеры белков. Свойства белков. Специфичность белков. Функции белков в организме. Механизм образования полипептида. Структуры белковых молекул. Проблемы несовместимости белков. Генный уровень организации наследственного материала.	2	
	В том числе практических занятий по отработке умения проводить предварительную диагностику наследственных болезней	4*	
	ПЗ №3: Решение задач на реализацию генетической информации	2	
	ПЗ №4: Отработка навыков составления формул белковых молекул	2	
	Самостоятельная работа обучающихся	2	
	Подготовка доклада по темам на выбор: «Генные мутации и их проявления у человека»	2	
Тема 1.3 Закономерности наследования признаков.	Содержание учебного материала:	16	
	5. Закономерности наследования признаков, контролируемые аллельными генами Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов. Законы Менделя. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип. Моногибридное скрещивание. Дигибридное и полигибридное скрещивание.	2	2
	6. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов Типы аллельных взаимодействий гена. Доминирование, кодоминирование, неполное доминирование, серия множественных аллелей. Комплементарность, эпистаз, полимерия. Наследование групп крови по системе АВ0. Решение задач.	2	
	7. Наследование признаков, сцепленных с половыми хромосомами и сцепленных генов Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. Аутосомно-доминантное наследование. Аутосомно-рецессивное наследование признаков. Механизм наследования групп крови системы	2	

		ABO и резус системы. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.		
		В том числе практических занятий по отработке умений проводить предварительную диагностику наследственных болезней	6*	
		ПЗ №5: Решение задач на моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание.	2	
		ПЗ №6: Решение задач на наследование групп крови по системе ABO и резус – системе	2	
		ПЗ №7: Решение задач на сцепленное наследование признаков	2	
		Самостоятельная работа обучающихся	4	
		Составление и решение задач на моно- и дигибридное скрещивание, на признаки, сцепленные с половым хромосомой.	2	
		Генетическое обоснование своей группы крови и резус-фактора.	2	
Тема 1.4	Содержание учебного материала:		6	
Наследственность и среда	8.	Изменчивость. Мутации Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза. Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Классификация форм изменчивости. Классификация мутаций. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды. Генные и хромосомные мутации. Механизм репарации поврежденных ДНК.	2	2
		В том числе практических занятий по отработке умений проводить предварительную диагностику наследственных болезней	2*	
		ПЗ №8: Решение задач на выявление влияния изменчивости, мутагенеза на возникновение заболеваний	2	
		Самостоятельная работа обучающихся	2	
		Презентация «Наследственные болезни и их фенкопии»	2	
Раздел 2. Основы медицинской генетики			18	
Тема 2.1	Содержание учебного материала:		10	
Наследственность и патология	9.	Наследственные болезни. Болезни с нетрадиционными типами наследования Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения. Наследственность и патология. Хромосомные болезни. Генные болезни. Митохондриальные болезни. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов. Эпигенетические болезни.	2	
		В том числе практических занятий с целью формирования умения проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	2	
		ПЗ №9: Решение ситуационных задач, моделирующих заболевания, связанные с хромосомными и генными мутациями	2	

	Самостоятельная работа обучающихся	6	
	Разработка проекта «Картирование пары хромосом»	6	
Тема 2.2 Профилактика наследственной патологии.	Содержание учебного материала:	6	
	10. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика. Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию Проспективное и ретроспективное консультирование. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Неонатальный скрининг на гипотиреоз, фенилкетонурию. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентоз, биопсия хориона, определение фетопротеина). Сроки проведения, основные показания, оценка результатов. Генетическое детерминирование фармакогенетического ответа. Судьба лекарства в организме человека. Метаболизм лекарственных веществ. Генетические нарушения, влияющие на чувствительность организма к действию лекарственных препаратов.	2	2
	В том числе практических занятий по отработке умений проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	2*	
	ПЗ №10: Составление родословных по данным анамнеза	2	
	Самостоятельная работа обучающихся	2	
	Подготовка сообщения по теме: «Медико-генетическое консультирование в регионе (крае)»	2	
11.	Дифференцированный зачет	2	
Всего:		60	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к материально-техническому обеспечению

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета Генетики человека с основами медицинской генетики

Оборудование кабинета генетики человека с основами медицинской генетики:

Учебно-наглядные пособия:

1. Таблицы (плакаты):

- строение клетки
- хромосомы
- нуклеиновые кислоты
- репликация ДНК
- биосинтез белка
- генетический код
- митоз
- мейоз
- половые клетки
- кариотип человека
- закономерности наследования признаков
- виды взаимодействия между генами
- наследование свойств крови
- хромосомные aberrации
- схемы родословных
- символы для составления родословных
- хромосомные синдромы

2. Электронные таблицы «Хромосомные синдромы»

3. Наборы фотоснимков или электронных таблиц с изображениями больных с наследственными заболеваниями

4. Микропрепараты:

- клетки крови человека
- ткани человека (нервная, костная)
- клетки человека (эпителиальная, нервная)
- органоиды и включения
- митоз в растительной и животной клетке
- половые клетки (яйцеклетка, сперматозоид)
- дробление яйцеклетки
- хромосомы человека

5. Модели:

- ДНК
- строение клетки
- митоз, мейоз
- динамические пособия:
- биосинтез белка
- законы Менделя
- наследование групп крови
- хромосомная теория Моргана

6. Видеофильмы «Мутации», «Генезис», «Гены против нас», «Генетика: секретные файлы»

Технические средства обучения:

Мультимедиа система (компьютер, проектор)

3.2. Информационное обеспечение обучения

Печатные источники:

1. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Э.Д. Рубан. – Изд. 2-е, стер. – Ростов н/Д: Феникс, 2020. – 319 с. – (Среднее медицинское образование).

2. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для СПО / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. – 2-е изд., испр. и доп. – М.: Издательство Юрайт, 2019. – 182 с. – (Серия: Профессиональное образование). - URL [//www.urait.ru](http://www.urait.ru)

3. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / М.М. Азова, О.Б. Гигани, О.О. Гигани, В.П. Щипков, Е.М. Желудова. – Москва: КноРус, 2021. – 208 с. – Для СПО. - URL: <http://www.book.ru/>

4. Нахаева, В. И. Биология: генетика. Практический курс: учебное пособие для СПО / В. И. Нахаева. – 2-е изд., пер. и доп. – М.: Издательство Юрайт, 2021. – 276 с. – (Серия: Профессиональное образование) - URL [//www.urait.ru](http://www.urait.ru)

5. Алферова, Г. А. Генетика: учебник для среднего профессионального образования / Г. А. Алферова, Г. П. Подгорнова, Т. И. Кондаурова. – 3-е изд., испр. и доп. – Москва: Издательство Юрайт, 2021. – 200 с. – (Профессиональное образование). – ISBN 978-5-534-11678-6. – Текст: электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. – URL: <https://www.urait.ru/bcode/445887>

6. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Хандогина Е. К., Терехова И. Д., Жилина С. С., Майорова М. Е., Шахтарин В. В., Хандогина А. В. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-5148-9. - Текст : электронный // URL : <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970451489.html>

7. Бочков, Н. П. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 224 с.: ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-5481-7. - Текст: электронный // URL: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970454817.html>

8. Алферова, Г.А. Генетика. Практикум: учебное пособие для среднего профессионального образования / Г. А. Алферова, Г. А. Ткачева, Н. И. Прилипко. – 2-е изд., испр. и доп. – Москва: Издательство Юрайт, 2019. – 175 с. – (Профессиональное образование). – ISBN 978-5-534-11679-3. – Текст: электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. – URL: <https://www.urait.ru/bcode/445888>

Дополнительные источники:

9. Мисюк, М.Н. Основы медицинских знаний: учебник и практикум для СПО / М.Н. Мисюк. – 3-е изд., перераб. и доп. – М.: Юрайт, 2016. – 499 с. – Проф. образование.

Электронные образовательные ресурсы:

1. Биология. Электронный учебник: www.ebio.ru

2. Научно-исследовательский институт медицинской генетики <http://www.medgenetics.ru/>

3. Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова <http://www.med-gen.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.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
Освоенные умения:	
проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	написание отчетов при выполнении ПЗ, защита ПР
проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	
проводить предварительную диагностику наследственных болезней	
Освоенные знания	
биохимические и цитологические основы наследственности;	Опрос (фронтальный, индивидуальный, письменный) Тестирование
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	
Личностные результаты	
ЛР 9. 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	педагогическое наблюдение
ЛР 10. Заботящийся о защите окружающей среды, собственной и чужой безопасности, в том числе цифровой	
Промежуточная аттестация – дифференцированный зачет	