Министерство здравоохранения Иркутской области

Областное государственное бюджетное

профессиональное

образовательное учреждение

«Иркутский базовый медицинский колледж»

**Рабочая программа дисциплины**

**ОП.03. Генетика человека**

**с основами медицинской генетики**

для специальности

**31.02.01 Лечебное дело**

Иркутск 2023

|  |  |
| --- | --- |
| РАССМОТРЕНА  на заседании ЦМК ОПД  « 14» июня 2023 г.  Протокол № 10  Председатель Н.В. Конькова | УТВЕРЖДАЮ  Заместитель директора по учебной работе А.А. Николаева  «15» июня 2023 г. |

Рабочая программа разработана в соответствии с федеральным государственным образовательным стандартом среднего профессионального образования по специальности 34.02.01 Сестринское дело, утвержденным приказом №527, от 4 июля 2022 г. Министерства Просвещения РФ.

Организация-разработчик: Областное государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение «Иркутский базовый медицинский колледж»

Разработчик: О. Г. Макарова, преподаватель ОГБПОУ ИБМК

**СОДЕРЖАНИЕ**

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

**1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ   
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ   
ОП.04. ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

**1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:**

Учебная дисциплина ОП.04 Генетика с основами медицинской генетики является обязательной частью общепрофессионального цикла примерной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное 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[[1]](#footnote-1)  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 | 12 |
| практические занятия | 24 |
| Самостоятельная работа | 12 |
| Промежуточная аттестация (экзамен) | 6 |

**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 результатов[[2]](#footnote-2), формированию которых способствует элемент программы** |
| **1** | **2** | **3** |  |
| **Раздел 1. Основы генетики** | | **2** |  |
| **Тема 1.1.**  **Генетика как наука. История развития медицинской генетики** | **Содержание учебного материала** |  | 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. | 2 |
| **Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности** | | **12** |  |
| **Тема 2.1.**  **Цитологические основы наследственности** | **Содержание учебного материала** | 6 | 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.Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки.  2.Прокариотические и эукариотические клетки. Общий план строения эукариотической клетки.  3.Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки.  4.Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип».  5. Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. | 2 |
| **В том числе практических и лабораторных занятий** | 4 |
| **Практическое занятие № 1**  Изучение основных типов деления эукариотической клетки. Биологическая роль разных типов деления. Гаметогенез. | 4 |
| **Тема 2.2.**  **Биохимические основы наследственности** | **Содержание учебного материала** | 6 |  |
| 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** | 4 |  |
|  | **Практическое занятие № 2.**  Изучение процессов биосинтеза белка и репликации ДНК. Генетический код и реализация генетической информации**.** | 4 |  |
| **Раздел 3. Закономерности наследования признаков** | | **6** |  |
| **Тема 3.1.**  **Типы наследования признаков** | **Содержание учебного материала** | 6 |  |
| 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**  Изучение закономерностей наследования признаков. Наследование крови по системе АВО. Сравнение форм взаимодействия генов | 4 |  |
| **Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости** | | **6** |  |
| **Тема 4.1.**  **Виды изменчивости.**  **Методы изучения наследственности и изменчивости** | **Содержание учебного материала** | 6 |  |
| 1.Методы изучения наследственности и изменчивости.  2.Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, популяционно-статистический, иммуногенетический методы.  3.Основные виды изменчивости.  4.Причины мутационной изменчивости.  5.Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез.  6.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 № 4**  Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом. | 4 |  |
| **Раздел 5. Наследственность и патология** | | **10** |  |
| **Тема 5.1.**  **Наследственные болезни. Медико-генетическое консультирование** | **Содержание учебного материала** | 10 |  |
| 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.  6Виды профилактики наследственных заболеваний.  7.Показания к медико-генетическому консультированию (МГК). 8.Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.  9.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 |
| **В том числе практических и лабораторных занятий** | 8 |  |
| **Практическое занятие № 5**  Изучение наследственных заболеваний и их классификация. Методы диагностики, лечения, профилактики. | 4 |  |
| **Практическое занятие № 6**  Изучения этапов процесса медико-генетического консультирования | 4 |  |
| **Промежуточная аттестация (экзамен)** | **6** |  |
| **Самостоятельная работа студента** | **12** |  |
| **Всего:** | | **36** |  |

**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. Генетика с основами медицинской генетики : учебник / под. ред. М.М. Азовой.- Москва, КНОРУС, 2021.-208 с.

2. 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 посо-бие для спо / 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 ОСВОЕНИЯУЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Результаты обучения**[[3]](#footnote-3) | **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  экзамен |
| 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 |

**П.04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА**

**С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

для специальности

**34.02.01Сестринское дело**

**Тематический план теоретических занятий**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **№** | **Тема лекционного занятия** | **Кол-во часов** |
| 1 | Генетика как наука. История развития медицинской генетики | 2 |
| 2 | Цитологические основы наследственности | 2 |
| 3 | Биохимические основы наследственности | 2 |
| 4 | Типы наследования признаков | 2 |
| 5 | Виды изменчивости. Методы изучения наследственности и изменчивости | 2 |
| 6 | Наследственные болезни. Медико-генетическое консультирование | 2 |
|  | **Всего** | **12 часов** |

**Тематический план практических занятий**

| **№** | **Тема занятия** | **Кол.**  **часов** |
| --- | --- | --- |
| 1 | Изучение основных типов деления эукариотической клетки. Биологическая роль разных типов деления. Гаметогенез. | 4 |
| 2 | Изучение процессов биосинтеза белка и репликации ДНК. Генетический код и реализация генетической информации**.** | 4 |
| 3 | Изучение закономерностей наследования признаков. Наследование крови по системе АВО. Сравнение форм взаимодействия генов | 4 |
| 4 | Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом. | 4 |
| 5 | Изучение наследственных заболеваний и их классификация. Методы диагностики, лечения, профилактики. | 4 |
| 6 | Изучения этапов процесса медико-генетического консультирования | 4 |
|  | **Всего:** | **24 час** |

**Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **№ п/п** | **Тема** | **Самостоятельная работа** | **Объем часов** |
| 1 | Генетика как наука. История развития медицинской генетики | Подготовка сообщений и их представление на предложенные темы:  История генетикичеловека. Основные достижения и проблемы. | 2 |
| 2 | Цитологические основы наследственности | Составление схем митоз, мейоз. | 1 |
| 3 | Биохимические основы наследственности | Составление сравнительной таблицы- «Наследственность и изменчивость»  Составление схем биосинтеза белка. | 1 |
| 4 | Типы наследования признаков | Составление мультимедийных презентаций на разные формы взаимодействия генов.  Решение генетических задач. | 2 |
| 5 | Виды изменчивости. Мутагенез. | Заполнение таблицы «Наследственная изменчивость, виды, мутагенные факторы среды» | 1 |
| 6 | Методы изучения наследственности и изменчивости | Составление мультимедийных презентаций на различные методы изучения наследственности человека.  Составление родословных и проведение анализа наследования признаков. | 2 |
|  | Наследственные болезни и их классификация | Составление мультимедийных презентаций, сообщений и их представление по темам: «Хромосомные болезни», «Геномные болезни», «Генные болезни» | 2 |
| 7 | **Тема 3.4.**  Медико-генетическое консультирование. | Заполнение блок-схемы медико-генетическое консультирование. | 1 |
|  |  | **Всего** | **12** |

1. [↑](#footnote-ref-1)
2. В соответствии с Приложением 3 ПООП. [↑](#footnote-ref-2)
3. В ходе оценивания могут быть учтены личностные результаты [↑](#footnote-ref-3)