

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«РОСТОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Утверждено
на заседании педагогического совета
колледжа ФГБОУ ВО
РостГМУ Минздрава России
от 26.04.2023 г.
Протокол № 7

Утверждаю
Руководитель ОП СПО по специальности
34.02.01 Сестринское дело –
директор колледжа ФГБОУ ВО
РостГМУ Минздрава России
Э.Е. Бадалянц
от «26» 04 2023 г.




РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ


ОП.04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

специальность СПО 34.02.01 Сестринское дело
Квалификация Медицинская сестра / Медицинский брат
очная форма обучения

Ростов-на-Дону
2023

РАССМОТРЕНА
на заседании
цикловой комиссии
общепрофессиональных
дисциплин, профилактики и
реабилитации
от 15.03.2023 г.
Протокол № 8

СОГЛАСОВАНА
Заместитель директора по УР
О.Ю. Крутянская 
« 16 » 03 2023 г.

СОГЛАСОВАНА
Заместитель директора по НМР
Н.А. Артеменко 
« 16 » 03 2023 г.

Рабочая программа учебной дисциплины ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта по специальности среднего профессионального образования 34.02.01 Сестринское дело, утвержденным приказом Министерства просвещения РФ от 4 июля 2022 г. N 527, зарегистрированным в Минюсте РФ 29.07.2022г., регистрационный № 69452, и примерной программой по специальности 34.02.01 Сестринское дело, утвержденной ФУМО В 2022 году.

Составители: *Захарченко И.В.*, доцент кафедры медицинской биологии и генетики, канд. биол. наук;

Трегубова Л.Н., преподаватель первой квалификационной категории колледжа ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России.

Рецензенты: *Шеховцова И.Л.*, главная медицинская сестра клиники ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России;

Моргуль Е.В., доцент кафедры медицинской биологии и генетики ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России, канд. биол. наук;

Шапошникова И.В., председатель цикловой комиссии общепрофессиональных дисциплин, профилактики и реабилитации, преподаватель высшей квалификационной категории колледжа ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России.

СОДЕРЖАНИЕ

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	11
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	14

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Учебная дисциплина «Генетика с основами медицинской генетики» является обязательной частью общепрофессионального цикла основной образовательной программы среднего профессионального образования 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.

ОК 01 Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам.

ОК 02 Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации, информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности.

ОК 03 Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях.

И способствует формированию следующих профессиональных компетенций:

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.

1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК	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.	<ul style="list-style-type: none">– проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;– проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;– проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	<ul style="list-style-type: none">– 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. в форме практической подготовки	16
в т. ч.:	
теоретическое обучение	18
практические занятия	16
<i>Самостоятельная работа</i>	-
Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета	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 результатов, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4
Раздел 1. Основы генетики		2/-	
Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики	Содержание учебного материала 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	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.
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности		84	
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала 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.	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.
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	

	Практическое занятие № 1. Цитологические основы наследственности.	2	
Тема 2.2. Биохимические основы наследственности	Содержание учебного материала	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.
	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.		
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	Практическое занятие № 2. Биохимические основы наследственности.	2	
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		10/6	
Тема 3.1. Типы наследования признаков	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.
	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		
	В том числе практических и лабораторных занятий	4	
	Практическое занятие № 3. Методы изучения наследственности и изменчивости в норме и патологии.	4	
	Методы изучения наследственности и изменчивости в норме и патологии. Наследование менделирующих признаков у человека. Наследственные свойства крови.		
Тема 3.2.	Содержание учебного материала	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.
Виды изменчивости.	1.Основные виды изменчивости.		
Мутагенез.	2.Причины мутационной изменчивости.		
	3.Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез.		
	4.Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.		
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	Практическое занятие № 4. Мутагенез	2	
Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости		6/4	
Тема 4.1.	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.
Методы изучения наследственности и изменчивости	1.Методы изучения наследственности и изменчивости.		
	2.Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, популяционно-статистический, иммуногенетический методы.		
	В том числе практических и лабораторных занятий	4	
	Практические занятия № 5 Составление и анализ родословных.	4	
	Составление и анализ родословных. Генеалогический метод. Цитогенетический метод.		

Раздел 5. Наследственность и патология		8/2	
Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация	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.
	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.		
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	Практическое занятие № 6. Наследственные болезни.	2	
Тема 5.2. Медико- генетическое консультирование	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.
	1.Виды профилактики наследственных заболеваний.		
	2.Показания к медико-генетическому консультированию (МГК).		
	3.Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.		
	4.Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг.		
Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета		2	
Всего:		36/16	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Для реализации программы учебной дисциплины предусмотрен

кабинет генетики 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;
- методические материалы на электронных носителях.

Лицензионное программное обеспечение:

- Office Standard, лицензия № 66869707 (договор №70-А/2016.87278 от 24.05.2016);
- System Center Configuration Manager Client ML, System Center Standard, лицензия № 66085892 (договор №307-А/2015.463532 от 07.12.2015);
- Windows, лицензия № 66869717 (договор №70-А/2016.87278 от 24.05.2016);
- Office Standard, лицензия № 65121548 (договор №96-А/2015.148452 от 08.05.2016);
- Windows Server - Device CAL, Windows Server – Standard, лицензия № 65553756 (договор № РГМУ1292 от 24.08.2015);
- Windows, лицензия № 65553761 (договор №РГМУ1292 от 24.08.2015);
- Windows Server Datacenter - 2 Proc, лицензия № 65952221 (договор №13466/РНД1743/РГМУ1679 от 28.10.2015);
- Kaspersky Total Security 500-999 Node 1 year Educational Renewal License (Договор № 264-А/2021 от 13.07.2021);
- Предоставление услуг связи (интернета): «Эр-Телеком Холдинг» - договор РГМУ20218 от 20.04.2022; «МТС» - договор РГМУ20530 от 23.05.2022.

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. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник для студентов учреждений среднего проф. образования / Э. Д. Рубан. – 2-е изд. стер. – Ростов-на-Дону : Феникс, 2020, 2021. – 319 с. - ISBN 978-5-222-33300-6.

3.2.2. Основные электронные издания

1. 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. Доступ из ЭБС «Конс. студ.» - Текст: электронный.

3.2.3. Дополнительные источники

1. Азова, М. М. Общая и медицинская генетика. Задачи : учебное пособие / под ред. М. М. Азовой. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 160 с. - ISBN 978-5-9704-5979-9. Доступ из ЭБС «Конс. студ.» - Текст: электронный.

2. Биология и экология. Раздел II: Основы общей медицинской генетики : учеб-метод. пособие [для студентов мед. вузов] / сост.: Е.А. Беликова, Е.В. Могуль, Т.С. Колмакова [и др.] ; ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России, каф. мед. биологии и генетики. – Ростов-на-Дону : Изд-во РостГМУ, 2019. – 101 с.

3. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / под ред. Бочкова Н. П. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-5860-0. Доступ из ЭБС «Конс. студ.» - Текст: электронный.

4. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова [и др.]. - 4-е изд. , перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-7058-9. Доступ из ЭБС «Конс. студ.» - Текст: электронный.

5. Гинтер, Е. К. Медицинская генетика : национальное руководство / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. - ISBN 978-5-9704-6307-9. Доступ из ЭБС «Конс. студ.» - Текст: электронный.

6. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-7790-8. Доступ из ЭБС «Конс. студ.» - Текст: электронный.

Интернет-ресурсы:

	ЭЛЕКТРОННЫЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ РЕСУРСЫ	Доступ к ресурсу
1.	Электронная библиотека РостГМУ. –URL: http://109.195.230.156:9080/opac/	Доступ неограничен
2.	Консультант студента [Комплекты: «Медицина. Здравоохранение. ВО»; «Медицина. Здравоохранение. СПО»; «Психологические науки»] : Электронная библиотечная система. – Москва : ООО «Политехресурс». - URL: https://www.studentlibrary.ru + возможности для инклюзивного образования	Доступ неограничен
3.	Научная электронная библиотека eLIBRARY. -URL: http://elibrary.ru	Открытый доступ
4.	Российское образование. Единое окно доступа -	Открытый

	URL: http://window.edu.ru/	доступ
5.	Федеральный центр электронных образовательных ресурсов. - URL: http://srtv.fcior.edu.ru/	Открытый доступ
6.	Официальный интернет-портал правовой информации. -URL: http://pravo.gov.ru/	Открытый доступ
7.	Федеральная электронная медицинская библиотека Минздрава России. - URL: http://www.femb.ru/feml/ , http://feml.scsml.rssi.ru	Открытый доступ
8.	Univadis.ru: международ. мед. портал. - URL: http://www.univadis.ru/	Открытый доступ
9.	DoctorSPB.ru: информ.-справ. портал о медицине. - URL: http://doctorspb.ru/	Открытый доступ
10.	Президентская библиотека : сайт. - URL: https://www.prlib.ru/collections	Открытый доступ
11.	Thieme. Open access journals : журналы открытого доступа / Thieme Medical Publishing Group . – URL: https://open.thieme.com/home	Контент открытого доступа
12.	Karger Open Access : журналы открытого доступа / S. Karger AG. – URL: https://www.karger.com/OpenAccess/AllJournals/Index	Контент открытого доступа
13.	Архив научных журналов / НИП НЭИКОН. - URL: https://arch.neicon.ru/xmlui/	Открытый доступ
14.	ФБУЗ «Информационно-методический центр» Роспотребнадзора : офиц. сайт. – URL: https://www.crc.ru	Открытый доступ
15.	Министерство здравоохранения Российской Федерации : офиц. сайт. - URL: https://minzdrav.gov.ru	Открытый доступ
16.	Федеральная служба по надзору в сфере здравоохранения : офиц. сайт. - URL: https://roszdravnadzor.gov.ru/	Открытый доступ
17.	Всемирная организация здравоохранения : офиц. сайт. - URL: http://who.int/ru/	Открытый доступ
18.	Словари и энциклопедии на Академике. - URL: http://dic.academic.ru/	Открытый доступ

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

<i>Результаты обучения</i>	<i>Критерии оценки</i>	<i>Методы оценки</i>
<p><i>знания:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> – 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. 	<ul style="list-style-type: none"> – 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. 	<p>Тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач.</p>
<p><i>умения</i></p> <ul style="list-style-type: none"> – проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; – проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; – проводить предварительную диагностику наследственных болезней. 	<ul style="list-style-type: none"> – 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 	<p>Экспертная оценка выполнения практических заданий.</p>

В соответствии с требованиями ФГОС по специальности достижение личностных результатов не выносится на итоговую оценку обучающихся, а является предметом оценки

эффективности воспитательно-образовательной деятельности колледжа. Оценка этих достижений проводится в форме, не представляющей угрозы личности, психологической безопасности и эмоциональному статусу обучающегося, и может использоваться исключительно в целях оптимизации личностного развития обучающихся.

Комплексная характеристика общих и профессиональных компетенций, личностных результатов составляется на основе Портфолио обучающегося. Цель Портфолио – собрать, систематизировать и зафиксировать результаты развития обучающегося, его усилия и достижения в различных областях, продемонстрировать весь спектр его способностей, интересов, склонностей, знаний и умений.