

ЕЛЕЦКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ им. И.А. БУНИНА



**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

ОПЦ.06 Генетика с основами медицинской генетики

*34.02.01 Сестринское дело
Медицинская сестра/медицинский брат*

Базовый уровень подготовки

Форма обучения: **очная**

Программа разработана на основе требований ФГОС среднего общего образования, предъявляемых к структуре, содержанию и результатам освоения учебной дисциплины ОПЦ.06 Генетика с основами медицинской генетики, в соответствии с Рекомендациями по организации получения среднего общего образования в пределах освоения ППССЗ на базе основного общего образования с учетом требований федеральных государственных образовательных стандартов и получаемой профессии или специальности среднего профессионального образования (письмо Департамента государственной политики в сфере подготовки рабочих кадров и ДПО Минобрнауки России от 17.03.2015 № 06-259)

Место дисциплины в структуре ППССЗ СПО: дисциплина входит в ОПЦ. Общепрофессиональный цикл.

Рабочая программа разработана на кафедре химико-биологических дисциплин и фармакологии

Зав. кафедрой: канд. биолог. наук, доцент Петрищева Т.Ю.

Разработчик рабочей программы: канд. педагог. наук, доцент Сотникова Е.Б.

Рецензент: канд. биолог. наук, доцент Петрищева Т.Ю.

СОДЕРЖАНИЕ

- 1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**
- 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**
- 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**
- 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ОП.06 Генетика с основами медицинской генетики

1.1. Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности или СПО 34.02.01 Сестринское дело

Программа учебной дисциплины может быть использована в профессиональной подготовке студентов медицинских специальностей.

1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

Учебная дисциплина «Генетика с основами медицинской генетики» относится к общепрофессиональным дисциплинам профессионального цикла.

1.3. Цели и задачи дисциплины – требования к результатам освоения содержания дисциплины

В результате освоения дисциплины обучающийся должен:
уметь:

- ориентировать в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;
- решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;
- пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию.

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.

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование элементов следующих компетенций в соответствии с ФГОС СПО и ОПОП СПО по данному направлению подготовки (специальности):

а) общих (ОК):

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

ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и 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;

б) профессиональных (ПК):

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.

1.4. Рекомендуемое количество часов на освоение программы дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 70 часов, в том числе:
обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 40 часов;
самостоятельной работы обучающегося 30 часов.

СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

<i>Вид учебной работы</i>	<i>Объем часов</i>
Максимальная учебная нагрузка (всего)	70
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	40
в том числе:	
лекционные занятия	20
лабораторные занятия	-
практические занятия	20
в том числе практическая подготовка	
курсовая работа (проект) (если предусмотрено)	
консультация	
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	30
в том числе:	
самостоятельная работа над курсовой работой (проектом) (если предусмотрено)	-
<i>Рефераты, домашняя работа</i>	
<i>Промежуточная аттестация</i>	
<i>Дифференцированный зачет (4 семестр)</i>	

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные и практические работы, самостоятельная работа обучающихся, курсовая работа (проект) (если предусмотрены)	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
Раздел 1. Цитохимические основы наследственности.			
Тема 1.1. История развития, основные достижения и проблемы медицинской генетики.	Содержание учебного материала	1	2
	1 Предмет и проблематика медицинской генетики.		
	2 История развития медицинской генетики.		
	3 Генная и клеточная инженерия. Биотехнология.		
	4 Основные научно- практические достижения медицинской генетики, породившие новые биоэтические и правовые проблемы.		
	5 Достижения генетики в диагностике и профилактике заболеваний		
	Лабораторные работы: не предусмотрены	-	
	Практические занятия: -составление граф-таблицы «Этапы развития генетики» -защита сообщений о выдающихся генетиках нашей страны.	1	
	Контрольные работы: не предусмотрены	-	
	Самостоятельная работа обучающихся:		
Тема 1.2. Цитологические и биологические основы наследственности.	Содержание учебного материала	1	2
	1 Клетка – основная единица биологической активности.		
	2 Строение хромосом.		
	3 Правила хромосом.		
	4 Жизненный цикл клетки.		
	5 Митоз и его значение.		
	6 Патология митоза.		
	7 Мейоз и его значение.		
	8 Гаметогенез. Половые клетки.		

	9	Патология мейоза.		
	Лабораторные работы не предусмотрены		-	
	Практические занятия: - изучение устройства светового микроскопа - микроскопия готовых цитологических микропрепаратов; - зарисовка микропрепаратов с указанием основных частей клетки; - приготовление цитологического препарата из соскоба слизистой полости рта с последующей окраской и микроскопированием.		1	
	Контрольные работы не предусмотрены		-	
	Самостоятельная работа обучающихся			
	Содержание учебного материала			
Тема 1.3. Биохимические и молекулярные основы наследственности	1	Белки – строение и функции.	1	3
	2	Нуклеиновые кислоты.		
	3	Транскрипция и трансляция.		
	4	Генетический код.		
	5	Биосинтез белка.		
	6	Ген – функциональная единица наследственности, его свойства.		
	Лабораторные работы не предусмотрены		-	
	Практические занятия: - изучение устройства светового микроскопа - микроскопия готовых цитологических микропрепаратов; - зарисовка микропрепаратов с указанием основных частей клетки; - приготовление цитологического препарата из соскоба слизистой полости рта с последующей окраской и микроскопией; - составление последовательностей аминокислот - составление первичных полипептидных цепей - составление двухцепочечных последовательностей участков ДНК - определение нонсенс-триплетов в последовательностях РНК - защита кратких сообщений		1	
	Контрольные работы не предусмотрены		-	
	Самостоятельная работа обучающихся:			
Раздел 2.				

Наследственность и изменчивость.			
Тема 2.1. Закономерности наследования признаков.	Содержание учебного материала		1
	1	Грегор Мендель – родоначальник генетики.	
	2	Законы Менделя.	
	3	Закон единообразия.	
	4	Закон расщепления.	
	5	Закон независимого наследования.	
	6	Анализирующее наследование.	
	7	Дополнения к законам Менделя.	
	8	Взаимодействие аллельных генов: промежуточное наследование, доминантно-рецессивное взаимодействие; кодоминирование; сверхдоминирование.	
	9	Взаимодействие неаллельных генов: комплементарность; эпистаз; полимерия.	
	10	Плейотропия.	
	Лабораторные работы не предусмотрены		-
	Практические занятия: - решение задач на различные законы наследования с защитой правильного решения; - составление задач на различные типы наследования по образцу.		1
	Контрольные работы не предусмотрены		-
	Самостоятельная работа обучающихся:		
Тема 2.2. Хромосомная теория наследственности.	Содержание учебного материала		1
	1	Хромосомная теория Г.Т.Моргана.	
	2	Положения хромосомной теории.	
	3	Наследование, сцепленное с полом.	
	4	Значение хромосомной теории в диагностике наследственной патологии.	
	Лабораторные работы не предусмотрены		-
	Практические занятия: - составить краткое сообщение «История открытия хромосомной теории»; - работа с основной учебной литературой и лекционным материалом; - составление задач на различные типы наследования по образцу.		1
	Контрольные работы не предусмотрены		-

Тема 2.3. Наследственность и среда.	Самостоятельная работа обучающихся:		1	2
	Содержание учебного материала			
	1	Закономерности наследования фенотипа.		
	2	Изменчивость, ее виды.		
	3	Ненаследуемая изменчивость.		
	4	Наследуемая изменчивость. Мутации.		
	5	Классификация мутаций.		
	6	Комбинативная изменчивость.		
	Лабораторные работы не предусмотрены		-	
	Практические занятия: - составление таблицы «Классификация мутаций» - решение ситуационных задач на определение видов мутаций - защита кратких сообщений о мутагенных факторах в окружающей среде		1	
Контрольные работы не предусмотрены		-		
Самостоятельная работа обучающихся: - составить краткое сообщение «Мутагенные факторы в окружающей среде»; - работа с основной учебной литературой и лекционным материалом.		8		
Тема 2.4. Методы изучения наследственности.	Содержание учебного материала		1	3
	1	Особенности изучения наследственности человека.		
	2	Клинико-генеалогический метод.		
	3	Цитогенетический метод.		
	4	Метод дерматоглифики.		
	5	Близнецовый метод.		
	6	Биохимический метод.		
	7	Иммуногенетический метод.		
	8	Популяционно-статистический метод.		
	9	Метод моделирования.		
Лабораторные работы не предусмотрены		-		
Практические занятия: - решение ситуационных задач на методы изучения наследственности человека - изучение цитогенетического метода путем определения в готовом цитологическом микропрепарате тельца Барра;		1		

	<ul style="list-style-type: none"> - зарисовка клетки, содержащей тельце Барра и клетки, не содержащей его; - изучение правил сбора генеалогического материала. - составление схем родословных - определение по родословным типов наследования 			
	Контрольные работы не предусмотрены		-	
	Самостоятельная работа обучающихся: <ul style="list-style-type: none"> - составление генетических карт; - сбор генеалогического материала; - составление схем наследования различных признаков. 		6	
Раздел 3. Наследственная патология.				
Тема 3.1. Наследственная патология. Врожденные заболевания.	Содержание учебного материала		1	3
	1	Классификация наследственной патологии.		
	2	Особенности клинических проявлений наследственных заболеваний.		
	3	Тератогенез.		
	Лабораторные работы не предусмотрены		-	
	Практические занятия: <ul style="list-style-type: none"> - составление таблицы «Проявления различной патологии на ранних сроках развития плода»; - защита составленных таблиц. 		1	
	Контрольные работы не предусмотрены		-	
	Самостоятельная работа обучающихся: <ul style="list-style-type: none"> - работа с основной и дополнительной учебной литературой. 		2	
Тема 3.2. Хромосомные болезни. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом.	Содержание учебного материала		1	3
	1	Общая характеристика хромосомных заболеваний.		
	2	Классификация хромосомных заболеваний.		
	3	Аномалии половых хромосом.		
	4	Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом.		
	Лабораторные работы не предусмотрены		-	
	Практические занятия: <ul style="list-style-type: none"> - составление рекомендаций по уходу за больными с различными синдромами; 		1	

	- защита составленных рекомендаций.			
	Контрольные работы не предусмотрены		-	
	Самостоятельная работа обучающихся: - работа с основной и дополнительной учебной литературой.		4	
Тема 3.3. Заболевания, обусловленные структурными аномалиями аутосомом.	Содержание учебного материала		1	3
	1	Аномалии аутосомом.		
	2	Общая характеристика заболеваний, связанных с аномалиями аутосомом.		
	3	Клинические синдромы при аномалиях аутосомом.		
	Лабораторные работы не предусмотрены		-	
	Практические занятия: - составление рекомендаций по уходу за больными с различными синдромами; - защита составленных рекомендаций.		1	
	Контрольные работы не предусмотрены		-	
	Самостоятельная работа обучающихся: - работа с основной и дополнительной учебной литературой.		2	
Тема 3.4. Генные болезни.	Содержание учебного материала		2	3
	1	Классификация генных заболеваний.		
	2	Аутосомно-доминантные генные заболевания.		
	3	Аутосомно-рецессивные генные заболевания.		
	4	Сцепленные с полом генные заболевания.		
	Лабораторные работы не предусмотрены		-	
	Практические занятия: - составление схемы «Классификация генных заболеваний» - решение ситуационных задач на определение генной патологии - составление рекомендаций по уходу за больными с различными формами генных заболеваний; - защита составленных рекомендаций и схем		2	
	Контрольные работы не предусмотрены		-	
	Самостоятельная работа обучающихся: - работа с основной и дополнительной учебной литературой.		4	
Тема 3.5. Мультифакториальные и приобретенные	Содержание учебного материала		2	3
	1	Понятие мультифакториальных заболеваний.		
	2	Общие признаки мультифакториальных заболеваний.		

болезни.	3	Приобретенные заболевания.		
		Лабораторные работы не предусмотрены	-	
		Практические занятия: - составление анкет по выявлению мультифакториальной патологии; - работа в парах по анкетированию; - защита результатов анкетирования.	2	
		Контрольные работы не предусмотрены	-	
		Самостоятельная работа обучающихся: - анкетирование членов семьи по выявлению мультифакториальной патологии; - анализ и оформление полученных результатов.	2	
Раздел 4 Профилактика наследственной патологии.				
Тема 4.1. Медико- генетическое консультирование.		Содержание учебного материала		
	1	Задачи и организация медико-генетического консультирования.	2	3
	2	Основные принципы консультирования.		
	3	Этапы медико-генетического консультирования.		
		Лабораторные работы не предусмотрены	-	
		Практические занятия: - составление сопроводительных направлений для исследования крови новорожденного на фенилкетонурию; - работа в парах по профилактике наследственных заболеваний.	2	
		Контрольные работы не предусмотрены	-	
		Самостоятельная работа обучающихся: - работа с основной и дополнительной учебной литературой.	4	
Тема 4.2. Профилактика и лечение наследственных заболеваний.		Содержание учебного материала		
	1	Показания к диагностике наследственной патологии.	2	3
	2	Современные методы пренатальной диагностики врожденных пороков развития и наследственных заболеваний.		
	3	Профилактика наследственных заболеваний.		

	Лабораторные работы не предусмотрены			
	Практические занятия: - составление сопроводительных направлений для исследования крови новорожденного на фенилкетонурию; - работа в парах по профилактике наследственных заболеваний.		2	
	Контрольные работы не предусмотрены			
	Самостоятельная работа обучающихся: - работа с основной и дополнительной учебной литературой.			
Тема 4.3. Правовые и этические вопросы медицинской генетики.	Содержание учебного материала		2	2
	1	Основные понятия и термины.		
	2	Обзор нормативно-правовой базы, регламентирующей основные вопросы медицинской генетики.		
	3	Этические проблемы медицинской генетики.		
	4	Основные правила современной биоэтики: справедливости, конфиденциальности, информированного согласия.		
	Лабораторные работы не предусмотрены		-	
	Практические занятия: - составление рекомендаций для средних медицинских работников по соблюдению правовых и этических норм при оказании помощи больным с наследственными и врожденными заболеваниями - работа с нормативной документацией - дискуссия по обсуждению разработанных рекомендаций - защита разработанных рекомендаций		2	
	Контрольные работы не предусмотрены		-	
	Самостоятельная работа обучающихся: - работа с основной и дополнительной учебной литературой; - изучение нормативной документации.			
	Всего:		70	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета.

Кабинет медико-биологических дисциплин

(учебная аудитория, оснащенная оборудованием, техническими средствами обучения для проведения занятий всех видов, предусмотренных образовательной программой, в том числе групповых и индивидуальных консультаций, а также для проведения текущего контроля, промежуточной и государственной итоговой аттестации)

3.4. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

Основные источники:

1. Петухова, Е. В. Молекулярная биология с элементами генетики и микробиологии : учебное пособие : [12+] / Е. В. Петухова, З. А. Канарская, А. Ю. Крыницкая ; Казанский национальный исследовательский технологический институт. – Казань : Казанский научно-исследовательский технологический университет (КНИТУ), 2019. – 96 с. : ил., табл., схем. – Режим доступа: по подписке. – URL: <https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=683815> (дата обращения: 04.12.2022). – Библиогр. в кн. – ISBN 978-5-7882-2690-3. – Текст : электронный.

Дополнительные источники:

1. Нахаева, В. И. Практический курс общей генетики: учебное пособие для студентов биологических специальностей педагогических высших учебных заведений : [16+] / В. И. Нахаева. – 4-е изд., стереотип. – Москва : ФЛИНТА, 2021. – 210 с. – Режим доступа: по подписке. – URL: <https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=83544> (дата обращения: 04.12.2022). – ISBN 978-5-9765-1204-7. – Текст : электронный.

Программное обеспечение и Интернет-ресурсы:

1. Бочков Н.П., Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-3652-3 - Режим доступа: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970436523.html>. Авторы Н.П. Бочков, А.Ю. Асанов, Н.А. Жученко, Т.И. Субботина, М.Г. Филиппова, Т.В. Филиппова.
2. www.medgenetics.ru
3. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>

4. Образовательный портал «Мой Университет» - www.moi-universitet.ru

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий и лабораторных работ, тестирования, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий, проектов, исследований.

Результаты обучения по учебной дисциплине	Формируемые компетенции	Оценочные средства по дисциплине
<p>знать:</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 <p>уметь:</p> <ul style="list-style-type: none"> - ориентировать в современной информации по генетике при 	<p>ОК-1; ОК-2; ОК-3; ПК 3.1; ПК 3.2; ПК 3.3; ПК 4.1; ПК 4.2; ПК 4.3; ПК 4.5; ПК 4.6</p>	<ul style="list-style-type: none"> - анализ ситуационных задач по технике безопасности и действиям в аварийных ситуациях и рейтинговая оценка при их решении; - оценка практических действий по составлению уравнений реакций различных типов; - оценка практических действий по проведению качественных реакций. <p>программированный контроль и оценка результатов с использованием эталона тестовых ответов - дидактические тесты;</p> <p>письменная проверка знаний: ответы на вопросы, составление уравнений реакций, решение расчетных задач.</p> <ul style="list-style-type: none"> - устный опрос (фронтальный, индивидуальный, комбинированный) с использованием контрольных вопросов, карточек-заданий с экспертной оценкой знаний; - оценка составленных уравнений термодинамических реакций.

<p>изучении аннотаций лекарственных препаратов - решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания.</p> <p>- пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию.</p>		
--	--	--