



Департамент здравоохранения Ивановской области  
Областное государственное бюджетное  
профессиональное образовательное учреждение  
«Ивановский медицинский колледж»

УТВЕРЖДАЮ

Заместитель директора по УМР

Д.И. / Буланова Л.Б./

«31» 08 2024 г.

## **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

### **ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики**

программа подготовки специалистов среднего звена  
по специальности СПО 34.02.01 Сестринское дело

Рабочая программа учебной дисциплины ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики» разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее - ФГОС) среднего профессионального образования (далее СПО) по специальности 34.02.01 Сестринское дело (Приказ Минобрнауки России от 12.05.2014 №502)

Организация-разработчик: ОГБПОУ «Ивановский медицинский колледж»

Разработчик: Барочкина О.Ю., преподаватель, к.м.н.

Рабочая программа рассмотрена и одобрена Экспертным советом колледжа

Протокол №1 от 30 08 2021 г.

Председатель ЭС Сиднева Л.В. Сиднева Л.В.

Рабочая программа согласована и утверждена Методическим советом колледжа

Протокол №1 от 30 08 2021 г.

Председатель Методического совета Буланова Л.Б. Буланова Л.Б.

## **СОДЕРЖАНИЕ**

1. Паспорт рабочей программы учебной дисциплины ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики»	стр. 4
2. Структура и содержание учебной дисциплины ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики»	
3. Условия реализации рабочей программы учебной дисциплины ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики»	
4. Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики»	

### **1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики**

### 1.1. Область применения программы

Программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС по специальностям СПО 34.02.01 Сестринское дело

Программа учебной дисциплины может быть использована при реализации программ дополнительного профессионального образования.

### 1.2. Место учебной дисциплины в структуре программы подготовки специалистов среднего звена:

Учебная дисциплина ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики» является частью профессионального цикла, включающего в себя общепрофессиональные дисциплины по специальности 34.02.01 Сестринское дело

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

В результате освоения учебной 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 учебной дисциплины обучающийся должен **знать**:

- биохимические и цитологические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- типы наследования признаков;
- 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.

Медицинская сестра/Медицинский брат (базовой подготовки) должен обладать общими и профессиональными компетенциями:

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 программы учебной дисциплины:**

максимальной учебной нагрузки обучающегося 54 часа, в том числе:

обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 36 часов;

самостоятельной работы обучающегося - 18 часов.

**2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы**

<b>Вид учебной работы</b>	<b>Объем часов</b>
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	<b>54</b>
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	<b>36</b>
в том числе:	
практические занятия	18
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	<b>18</b>
1. Изучение и анализ по рисункам соматических и половых клеток человека.	1
2. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. Решение задач, моделирующих процессы репликации, транскрипции, трансляции.	1
3. Изучение и анализ микрофотографий различных кариотипов, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.	1
4. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, сцепленное с полом наследование, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе.	1
5. Составление и анализ родословных схем.	
6. Изучение основной и дополнительной литературы.	4
7. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.	2
8. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.	2
9. Подготовка реферативных сообщений.	2
10. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	4
<i>Промежуточная аттестация в форме комплексного экзамена</i>	

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

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа обучающихся, курсовая работа (проект) (если предусмотрены)	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
Тема 1. Введение. Биохимические основы наследственности	Содержание учебного материала 1.Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. 2. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. 3. Разделы дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики». 4.Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем. 5.Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. 6.Ген, его свойства. 7.Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства. Биосинтез белка.	2	1
	Самостоятельная работа обучающегося 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций и подготовка реферативных сообщений по темам: «История развития генетики», «История развития генетики в России», «Выдающиеся отечественные и зарубежные ученые-генетики», «Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем». 3.Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. 4. Изучение основной и дополнительной литературы. 5. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 6. Составление электронных презентаций и подготовка реферативных сообщений по темам: «Генная инженерия», «Клонирование», «Методы ДНК- диагностики», «Генно-модифицированные продукты».	2	
	Практическое занятие История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства. Биосинтез белка. Решение задач, моделирующих процесс транскрипции, трансляции.	2	2

Тема 2. Цитологические основы наследственности.	Содержание учебного материала 1.Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмалемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. 2.Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. 3.Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. 4.Клеточный цикл и его периоды. Основные типы деления эукариотических клеток.Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. Биологическое значение мейоза. 5. Особенности развития сперматозоидов и яйцеклеток человека.	2	1
	Практическое занятие Клеточный цикл, его периоды. Кариотип человека. Строение хромосом человека.	2	2
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций и подготовка реферативных сообщений по темам: «Митоз», «Мейоз», «Патология митоза, мейоза».	2	
Тема 3. Закономерности наследования признаков.	Содержание учебного материала 1.Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных генов: полное и неполное доминирование. 2.Хромосомная теория наследственности Т.Моргана. Хромосомные карты человека. 3.Механизм наследования пола, групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.	2	1
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследование признаков, сцепленных с полом, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполным доминированием. 2. Изучение основной и дополнительной литературы. 3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 4. Составление электронных презентаций и подготовка реферативных сообщений по теме: «История открытия Менделем закономерностей наследования признаков», «Томас Морган и открытие им хромосомной теории».	2	
	Практическое занятие Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследование признаков, сцепленных с полом, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполным доминированием.	2	2



Тема 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	Содержание учебного материала 1. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. 2. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. 3. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследованием. 4. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. 5. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. 6. Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина. 7. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). 8. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод. 9. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).	2	1
	Практическое занятие Составление и анализ родословных схем.	2	2
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Подготовка реферативных сообщений и электронных презентаций по теме «Метод дерматоглифики», «Методы генной инженерии и молекулярной биологии» «Проблемы СПИДа и наследственность». 4. Составление родословных схем. 5. Изучение наследования и составление родословных схем признаков (праворукость-леворукость, близорукость, веснушки, щель между передними резцами, ямки на щеках, на подбородке, структура волос, способность свертывать язык в трубочку, свойства крови по системе ABO и резус системе и т.д.)	2	
Тема 5. Наследственность и среда. Виды изменчивости и виды мутаций у человека.	Содержание учебного материала 1. Основные виды изменчивости. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. 2. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). 3. Мутагенез, его виды. Эндо - и экзомутагены Фенокопии и генокопии.	2	1
	Практическое занятие Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Решение задач, иллюстрирующих молекулярные механизмы генных мутаций.	2	
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций и подготовка реферативных сообщений по темам «Динамика генетического груза у человека», «Загрязнение окружающей среды мутагенами и наследственная патология».	2	

Тема 6. Наследственность и патология	<p>Содержание учебного материала</p> <p>1.Наследственные болезни и их классификация.</p> <p>Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.</p> <p>Виды мультифакториальных признаков: гипертоническая болезнь, ревматоидный артрит, язвенная болезнь, бронхиальная астма и др.</p> <p>2.Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты.</p> <p>2.Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром полисомии X, синдром полисомии Y- хромосомы.</p> <p>3.Структурные аномалии хромосом. Синдром «кошачьего крика».</p> <p>1.Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания.</p> <p>2.Аутосомно-рецессивные заболевания. Энзимопатии</p> <p>3. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания, Y- сцепленные заболевания.</p> <p>4.Изолированные врожденные пороки развития</p>	4	1
	<p><b>Практическое занятия.</b></p> <p>Изучение аномальных кариотипов и фотографий больных.</p> <p>Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.</p> <p>Анализ родословных схем при различных типах наследования генных заболеваний</p>	4	
	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <p>1. Изучение основной и дополнительной литературы.</p> <p>2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.</p> <p>3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.</p> <p>4. Подготовка реферативных сообщений.</p> <p>5. Анализ родословных схем.</p>	4	
Тема 7. Медико-генетическое консультирование	<p>Содержание учебного материала</p> <p>Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию.</p> <p>Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.</p> <p>Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.</p>	4	2 1
	<p>Практическое занятие</p> <p>Решение генетических ситуационных задач, моделирующих практические вопросы медико-генетического консультирования.</p> <p>Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний.</p>	2	
Итоговое занятие.	<p>Практическое занятие.</p> <p>Итоговый тест.</p>	2	

	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 4. Подготовка реферативных сообщений. 5. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	4	
<b>Всего:</b>		54	

### **3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

#### **3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению**

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

Оборудование учебного кабинета:

Наглядные средства обучения

1. Таблицы:

- 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. Наборы слайдов «Хромосомные синдромы»
3. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями

Натуральные пособия:

1. Микроскопы

2. Микропрепараты

- Клетки крови человека
- Органоиды и включения
- Митоз в растительной и животной клетке
- Половые клетки
- Хромосомы человека

Технические средства обучения:

1. Кадропроектор (для слайдов)

2. Мультимедиа система (компьютер, интерактивная доска)

3. Видеофильмы

4. Обучающие компьютерные программы

5. Контролирующие компьютерные программы

#### **3.2. Информационное обеспечение обучения**

**Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы**

*Основные источники:*

1. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник. - Изд. 2-е. – Ростов н/Д: Феникс, 2019.

*Дополнительные источники:*

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика – М.: ГЭОТАР – Медиа, 2016.

2. Тимолянова Е.К. Медицинская генетика для медсестер и фельдшеров. - 2 изд. - Ростов н/Д: Феникс, 2013.

3. Медицина: Лекции для студентов 2к. Электронное издание. – М: Равновесие, 2005.

### **Интернет-ресурсы**

1. Министерство здравоохранения и социального развития РФ (<http://www.minzdravsoc.ru>)
2. [www.med-gen.ru/journal/](http://www.med-gen.ru/journal/).
3. [kafmedgen.spb.ru](http://kafmedgen.spb.ru)
4. [medvuz.info/genetika zadachi/](http://medvuz.info/genetika_zadachi/)
5. [ru.wikipedia.org](http://ru.wikipedia.org).

*Учебно-методические комплексы или учебно-методические пособия по разделам и темам дисциплины.*

*Сборники тестовых заданий и ситуационных задач*

*Электронные образовательные ресурсы (дидактический материал на электронном носителе для интерактивной доски, электронные дидактические материалы информационного, практического и контролирующего типов, электронные учебные пособия)*

#### 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.

<b>Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)</b>	<b>Формы и методы контроля и оценки результатов обучения</b>
<b>Умения</b>	Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры.
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. Проверка тезисов профилактической беседы. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме.
<b>Знания</b>	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения тестовых заданий. Индивидуальный и групповой опрос.
Биохимические и цитологические основы наследственности	
Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	
Типы наследования признаков	
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	