

Министерство здравоохранения Республики Татарстан
Государственное автономное профессиональное
образовательное учреждение
«Нижекамский медицинский колледж»

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

учебной дисциплины

ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

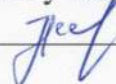
для специальности 34.02.01 Сестринское дело
(очно-заочная форма обучения)

2022 г.

СОГЛАСОВАНО

«2» 04 2022 г.

Заместитель директора
по учебному процессу

 Т.А.Пеструхина

УТВЕРЖДЕНО

на заседании ЦМК

естественнонаучных дисциплин
протокол № 11 от «2» 04 2022 г.

Председатель ЦМК
 Д.И.Валиева



Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) по специальности среднего профессионального образования (далее – СПО) 34.02.01 Сестринское дело

Организация – разработчик: ГАПОУ «Нижекамский медицинский колледж»

Разработчик:

Клюева Лейсан Фаиловна, преподаватель генетики ГАПОУ «Нижекамский медицинский колледж»

СОДЕРЖАНИЕ

1.Паспорт рабочей программы учебной дисциплины.....	5
2.Структура и содержание учебной дисциплины.....	6
3.Условия реализации учебной дисциплины.....	11
4.Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины.....	12

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальностям СПО: 34.02.01 Сестринское дело

1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы: дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к дисциплинам профессионального цикла.

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

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 программы учебной дисциплины обучающийся овладеет **компетенциями**

Код	Наименование результата обучения
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, оценить их эффективность и качество
ОК 3	Принимать решение в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность
ОК 4	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего 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, 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 со 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 75 часов, в том числе: обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 32 часа; самостоятельной работы обучающегося 43 часа.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Кол. часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	75
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	32
в том числе:	
теоретические и практические занятия	16/16
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	43
в том числе:	
тематика внеаудиторной самостоятельной работы	

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	Объем часов	Уровень усвоения
Тема 1.1. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки	Содержание учебного материала Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины. 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.	2	1
	Самостоятельная работа 1. Заполнение словаря терминов 2. Подготовка реферативных сообщений по темам: «Значение генетики для медицины», «Аксиомы медицинской генетики»	4	2
Тема 1.2. Цитологические основы наследственности Биохимические основы наследственности	Содержание учебного материала Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства.	2	2

	<p>Практическое занятие Клетка – элементарная единица жизни. Цитоплазма, ядро, клеточная мембрана и клеточные органоиды. Митоз, мейоз и амитоз. Строение и функции хромосом. Анализ нуклеинового состава. Биосинтез белков. Решение генетических задач по моделированию этапов реализации наследственной информации.</p> <p>Самостоятельная работа 1. Составление презентаций по теме занятия. 2. Подготовка рефератов на темы «Химическая организация клетки», «Синтетический аппарат клетки», «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток».</p>	4	2
<p>Тема 1.3. Закономерности наследования генов</p>	<p>Содержание учебного материала Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.</p>	2	1
	<p>Практическое занятие Моногибридное скрещивание. Решение генетических задач. Наследование групп крови. Наследование, сцепленное с полом. Дигибридное скрещивание</p>	4	2
	<p>Самостоятельная работа 1. Работа со словарем терминов 2. Составление презентаций по теме занятия. 3. Подготовка рефератов на темы: «Родоначальник генетики Г. Мендель» «Вторичное открытие законов Менделя».</p>	8	2
<p>Тема 1.4. Методы изучения наследственности человека Наследственность и изменчивость</p>	<p>Содержание учебного материала Генеалогический метод (графическое изображение, составление и анализ родословной). Близнецовый метод – позволяет оценить роль среды и генотипа на формирование фенотипа. Цитогенетический, биохимический методы исследования Мутационная теория. Классификация мутаций. Полиплоидия. Наследование признаков (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, наследование, сцепленное с полом)</p>	4	1

	<p>Практическое занятие Анализ родословных схем при различных типах наследования генных заболеваний. Решение задач. Наследственность и среда. Составление и анализ кариограмм. Решение задач с использованием близнецового метода</p>	4	2	
	<p>Самостоятельная работа 1. Работа со словарём терминов 2. Составление презентаций по теме занятия.</p>	4	2	
Тема 1.5. Наследственность и патология	<p>Содержание учебного материала Кариотип человека в норме и патологии. Хромосомные болезни (характеристика, основные признаки заболеваний). Генные болезни (характеристика, основные признаки заболеваний)</p>	2	1	
	<p>Практическое занятие Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.</p>	4	2	
	<p>Самостоятельная работа 1. Работа со словарём терминов 2. Составление презентаций по теме занятия. 3. Подготовка беседы с различными группами населения по профилактике наследственных заболеваний</p>	9	2	
Тема 1.6. Наследственное предрасположение к болезням	<p>Содержание учебного материала Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.</p>	2	2	
	<p>Самостоятельная работа 1. Выполнение тестов и кроссвордов по теме занятия. 2. Составление презентаций по теме занятия.</p>	10	2	

Тема 1.7. Медико-генетическое консультирование дифференцированный зачет	3. Подготовка реферата на тему «Методы изучения мультифакториальных заболеваний»		
	<p>Содержание учебного материала</p> <p>Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.</p>	2	1
Итого		75 ч.	

Для характеристики уровня освоения учебного материала используются следующие обозначения:

1. -ознакомительный (знание ранее изученных объектов, свойств);
2. –репродуктивный (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством);
3. –продуктивный (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач).

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация программы дисциплины требует наличия учебного кабинета генетики человека с основами медицинской генетики.

Оборудование учебного кабинета:

1. Доска классная
2. Стол преподавательский
3. Столы, стулья
5. Шкафы для хранения учебно-наглядных пособий
6. Таблицы.
7. Микроскопы
8. Микропрепараты

Технические средства обучения

Мультимедийный проектор

1. Компьютер
2. Интерактивная доска
3. DVD диски с презентациями
4. DVD диски с лекциями

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, дополнительной литературы

Основные источники:

1. ЭБС «Консультант студента» - ГЭОТАР-Медиа.-Москва
2. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] / под ред. М.М. Азовой. - М. : КНОРУС, 2018. - 208 с.

Дополнительные источники:

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения теоретических и практических занятий, тестирования, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий.

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

Тематический план

Дисциплина Генетика человека с основами медицинской генетики

Специальность 34.02.01 Сестринское дело

Теоретические занятия

16 ч.

№	Тема	Количество часов
1.	Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки.	2
2.	Цитологические основы наследственности Биохимические основы наследственности	2
3.	Закономерности наследования генов	2
4.	Методы изучения наследственности человека.	2
5.	Наследственность и изменчивость	2
6.	Наследственность и патология	2
7.	Наследственное предрасположение к болезням	2
8.	Медико-генетическое консультирование Дифференцированный зачет	2

Практические занятия

16 ч.

№	Тема	Количество часов
1.	Цитологические основы наследственности. Биохимические основы наследственности	4
2.	Закономерности наследования генов	4
3.	Методы изучения наследственности человека. Наследственность и изменчивость	4
4.	Наследственность и патология	4

Выписка из ФГОС
по специальности 34.02.01 Сестринское дело
ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

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;

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.

5.1. Медицинская сестра/Медицинский брат (базовой подготовки) должен обладать **общими компетенциями**, включающими в себя способность:

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.

5.2. Медицинская сестра/Медицинский брат (базовой подготовки) должен обладать **профессиональными компетенциями**, соответствующими видам деятельности:

5.2.1. Проведение профилактических мероприятий.

ПК 1.1. Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.

5.2.2. Участие в лечебно-диагностическом и реабилитационном процессах.

ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.

ПК2.2. 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.

Личностные результаты

Код личностных результатов	Личностные результаты реализации программы воспитания
ЛР 1	Осознающий себя гражданином России и защитником Отечества, выражающий свою российскую идентичность в поликультурном и многоконфессиональном российском обществе и современном мировом сообществе. Сознующий свое единство с народом России, с Российским государством, демонстрирующий ответственность за развитие страны. Проявляющий готовность к защите Родины, способный аргументированно отстаивать суверенитет и достоинство народа России, сохранять и защищать историческую правду о Российском государстве
ЛР 2	Проявляющий активную гражданскую позицию на основе уважения закона и правопорядка, прав и свобод сограждан, уважения к историческому и культурному наследию России. Осознанно и деятельно выражающий неприятие дискриминации в обществе по социальным, национальным, религиозным признакам; экстремизма, терроризма, коррупции, антигосударственной деятельности. Обладающий опытом гражданской социально значимой деятельности (в студенческом самоуправлении, добровольчестве, экологических, природоохранных, военно-патриотических и др. объединениях, акциях, программах). Принимающий роль избирателя и участника общественных отношений, связанных с взаимодействием с народными избранниками
ЛР 3	Демонстрирующий приверженность традиционным духовно-нравственным ценностям, культуре народов России, принципам честности, порядочности, открытости. Действующий и оценивающий свое поведение и поступки, поведение и поступки других людей с позиций традиционных российских духовно-нравственных, социокультурных ценностей и норм с учетом осознания последствий поступков. Готовый к деловому взаимодействию и неформальному общению с представителями разных народов, национальностей, вероисповеданий, отличающий их от участников групп с деструктивным и девиантным поведением. Демонстрирующий неприятие социально опасного поведения окружающих и предупреждающий его. Проявляющий уважение к людям старшего поколения, готовность к участию в социальной поддержке нуждающихся в ней
ЛР 4	Проявляющий и демонстрирующий уважение к труду человека, осознающий ценность собственного труда и труда других людей. Экономически активный, ориентированный на осознанный выбор сферы профессиональной деятельности с учетом личных жизненных планов, потребностей своей семьи, российского общества. Выражающий осознанную готовность к получению профессионального образования, к непрерывному образованию в течение жизни Демонстрирующий позитивное отношение к регулированию трудовых отношений. Ориентированный на самообразование и профессиональную переподготовку в условиях смены технологического уклада и сопутствующих социальных перемен. Стремящийся к формированию в

	сетевой среде лично и профессионального конструктивного «цифрового следа»
ЛР 5	Демонстрирующий приверженность к родной культуре, исторической памяти на основе любви к Родине, народу, малой родине, знания его истории и культуры, принятие традиционных ценностей многонационального народа России. Выражающий свою этнокультурную идентичность, сознающий себя патриотом народа России, деятельно выражающий чувство причастности к многонациональному народу России, к Российскому Отечеству. Проявляющий ценностное отношение к историческому и культурному наследию народов России, к национальным символам, праздникам, памятникам, традициям народов, проживающих в России, к соотечественникам за рубежом, поддерживающий их заинтересованность в сохранении общероссийской культурной идентичности, уважающий их права
ЛР 6	Ориентированный на профессиональные достижения, деятельно выражающий познавательные интересы с учетом своих способностей, образовательного и профессионального маршрута, выбранной квалификации
ЛР 7	Осознающий и деятельно выражающий приоритетную ценность каждой человеческой жизни, уважающий достоинство личности каждого человека, собственную и чужую уникальность, свободу мировоззренческого выбора, самоопределения. Проявляющий бережливое и чуткое отношение к религиозной принадлежности каждого человека, предупредительный в отношении выражения прав и законных интересов других людей
ЛР 8	Проявляющий и демонстрирующий уважение законных интересов и прав представителей различных этнокультурных, социальных, конфессиональных групп в российском обществе; национального достоинства, религиозных убеждений с учётом соблюдения необходимости обеспечения конституционных прав и свобод граждан. Понимающий и деятельно выражающий ценность межрелигиозного и межнационального согласия людей, граждан, народов в России. Выражающий сопричастность к преумножению и трансляции культурных традиций и ценностей многонационального российского государства, включенный в общественные инициативы, направленные на их сохранение
ЛР 9	Сознающий ценность жизни, здоровья и безопасности. Соблюдающий и пропагандирующий здоровый образ жизни (здоровое питание, соблюдение гигиены, режим занятий и отдыха, физическая активность), демонстрирующий стремление к физическому совершенствованию. Проявляющий сознательное и обоснованное неприятие вредных привычек и опасных наклонностей (курение, употребление алкоголя, наркотиков, психоактивных веществ, азартных игр, любых форм зависимостей), деструктивного поведения в обществе, в том числе в цифровой среде
ЛР 10	Бережливо относящийся к природному наследию страны и мира, проявляющий сформированность экологической культуры на основе понимания влияния социальных, экономических и профессионально-производственных процессов на окружающую среду. Выражающий деятельное неприятие действий, приносящих вред природе, распознающий опасности среды обитания, предупреждающий

	рискованное поведение других граждан, популяризирующий способы сохранения памятников природы страны, региона, территории, поселения, включенный в общественные инициативы, направленные на заботу о них
ЛР 11	Проявляющий уважение к эстетическим ценностям, обладающий основами эстетической культуры. Критически оценивающий и деятельно проявляющий понимание эмоционального воздействия искусства, его влияния на душевное состояние и поведение людей. Бережливо относящийся к культуре как средству коммуникации и самовыражения в обществе, выражающий сопричастность к нравственным нормам, традициям в искусстве. Ориентированный на собственное самовыражение в разных видах искусства, художественном творчестве с учётом российских традиционных духовно-нравственных ценностей, эстетическом обустройстве собственного быта. Разделяющий ценности отечественного и мирового художественного наследия, роли народных традиций и народного творчества в искусстве. Выражающий ценностное отношение к технической и промышленной эстетике
ЛР 12	Принимающий российские традиционные семейные ценности. Ориентированный на создание устойчивой многодетной семьи, понимание брака как союза мужчины и женщины для создания семьи, рождения и воспитания детей, неприятия насилия в семье, ухода от родительской ответственности, отказа от отношений со своими детьми и их финансового содержания