Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Ставропольский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Ессентукский филиал

УТВЕРЖДАЮ
Зам. директора по учебной работе
_____ С.Е. Нетёса
«_27_» _____05_____ 20_25_ г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики,
специальность 34.02.01 Сестринское дело,
очная форма обучения
(на базе основного общего образования)

Ессентуки, 2025

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе:

– федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 34.02.01 Сестринское дело, утвержденного приказом Министерства просвещения Российской Федерации от 04.07.2022 № 527;

– примерной основной образовательной программы по специальности 34.02.01 Сестринское дело, утвержденной приказом ФГБОУ ДПО ИРПО № П-40 от 08.02.2023.

Разработчик:

Денисова Л.Г. – преподаватель

Рабочая программа учебной дисциплины
рассмотрена и одобрена
на заседании ЦМК общепрофессиональных дисциплин
протокол № 10
от «26» 05 20 25 г.

Председатель: _____ Е.Д. Склярова

СОДЕРЖАНИЕ

		стр.
1.	Общая характеристика рабочей программы учебной дисциплины	4
2.	Структура и содержание учебной дисциплины	6
3.	Условия реализации программы учебной дисциплины	12
4.	Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины	14
5.	Адаптация рабочей программы при обучении лиц с ограниченными возможностями здоровья	16

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» является обязательной частью общепрофессионального цикла образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело, очная форма обучения (на базе основного общего образования).

1.2. Планируемые результаты освоения дисциплины

В результате освоения 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 дисциплины обучающийся должен **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.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии **общих и профессиональных компетенций:**

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 правовой и финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях.

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.

Освоение учебной дисциплины способствует достижению **личностных результатов:**

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 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 19. Организующий собственную деятельность, умеющий выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.

ЛР 21. Умеющий эффективно взаимодействовать в коллективе и команде, брать ответственность за результат выполнения заданий.

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	**38**
Теоретические занятия (уроки)	20
Практические занятия	16
Самостоятельная работа	-
Консультация к экзамену	2
Комплексный экзамен интегрирован в промежуточную аттестацию по дисциплине «Анатомия и физиология человека»	

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические занятия	Объём в часах	Коды компетенций и личностных результатов
Раздел 1. Основы генетики		**2**	
Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики	**Содержание учебного материала** *Введение в генетику человека.* Краткая история развития медицинской генетики. Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.	2	ОК 01, ОК 02, ЛР 7
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности		**8**	
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	**Содержание учебного материала** *Цитологические основы наследственности.* Клетка – основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки. Прокариотические и эукариотические клетки. Общий план строения эукариотической клетки. Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки. Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип». Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.	2	ОК 02, ЛР 7

	Практическое занятие *Изучение основных типов деления клетки.* Основные типы деления эукариотической клетки (митоз, мейоз, амитоз). Биологическая роль разных типов деления. Гаметогенез (овогенез, сперматогенез).	2	
Тема 2.2. Биохимические основы наследственности	**Содержание учебного материала** *Цитохимические основы наследственности.* Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена. Состав и структура нуклеотида. Универсальность, индивидуальная специфичность структур ДНК, определяющих ее способность кодировать, хранить, воспроизводить генетическую информацию. Репликация ДНК, роль ферментов, чередование экзонов и интронов в структуре генов. Транскрипция, трансляция, элонгация. Синтез белка как молекулярная основа самообновления. Генетический код его универсальность, специфичность.	2	ОК 03, ПК 3.1, ЛР 09
	Практическое занятие *Биохимические основы наследственности.* Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям.	2	
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		**8**	
Тема 3.1. Типы наследования признаков	**Содержание учебного материала** *Закономерности наследования признаков.* Законы наследования Я.Г. Менделя. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Сущность законов наследования признаков у человека. Типы и закономерности наследования признаков у человека. Генотип и фенотип. Виды взаимодействия генов. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. Генетическое определение групп крови и резус-фактора.	2	ОК 01, ОК 03, ПК 3.2, ПК 3.3, ЛР 7

	Практическое занятие *Наследование признаков у человека.* Законы наследования менделирующих признаков у человека. Сцепленное с полом наследование. Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Система АВО, резус-система. Выявления причин возникновения резус-конфликта матери и плода. Решение задач.	2	
Тема 3.2. **Виды изменчивости.** **Мутагенез**	**Содержание учебного материала** *Виды изменчивости и мутаций у человека.* Основные виды изменчивости. Причины мутационной изменчивости. Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.	2	ОК 01, ПК 4.1, ПК 4.6, ЛР 19
	Практическое занятие *Наследственность и среда.* Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней. Работа с обучающими и контролирующими пособиями.	2	
Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости		**4**	
Тема 4.1. **Методы изучения наследственности и изменчивости**	**Содержание учебного материала** *Методы диагностики наследственности человека.* Методы изучения наследственности и изменчивости. Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, популяционно-статистический, иммуногенетический методы.	2	ОК 03, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ЛР 9, ЛР 21
	Практическое занятие *Клиническая диагностика наследственных болезней.* Генеалогический метод. Составление и анализ родословных схем. Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных, аутосомно-рецессивных признаков и сцепленных с полом. Цитогенетический метод. Кариотипирование.	2	

Раздел 5. Наследственность и патология		14	
Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация	**Содержание учебного материала** *Хромосомные болезни.* Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни, общая характеристика. Количественные и структурные аномалии аутосом. Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау: клиника, цитогенетические варианты, диагностика, профилактика. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера). *Генные болезни. Мультифакториальные болезни.* Определение и классификация генных болезней. Причины моногенных заболеваний. Нарушение обмена аминокислот: фенилкетонурия, альбинизм, алкаптонурия Нарушение обмена углеводов: галактоземия, мукополисахаридозы. Нарушение обмена липидов: сфинголипидозы и нарушения обмена липидов плазмы крови. Нарушение обмена стероидов: адреногенитальный синдром. Доминантный и рецессивный характер наследования.	6	ОК 01, ОК 02, ПК 4.3, ЛР 7, ЛР 9
	Практические занятия *Болезни с количественными и качественными аномалиями хромосом.* Механизм образования хромосомных болезней. Современная дородовая диагностика хромосомных отклонений. Составление этапов консультирования по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии: болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: трисомии и моносомии аутосом. Изучение наследственной патологии: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера и др. Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: трисомии и моносомии половых хромосом. Аномальные фенотипы и клинические проявления хромосомных заболеваний по фотографиям больных. *Наследственные болезни с нарушением обмена веществ.* Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью. Виды и клинические проявления мультифакториальных заболеваний. Изолированные врожденные пороки развития.	4	

Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование	**Содержание учебного материала** *Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных болезней.* Виды профилактики наследственных болезней. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена веществ.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 4.2, ПК 4.5, ПК 4.6, ЛР 9, ЛР 21
	Практическое занятие *Массовые скринирующие методы выявления наследственных болезней.* Изучение историй пациентов с наследственной патологией: решение заданий, моделирующих вопросы медико-генетического консультирования. Изучение вопросов по теме: «Правовые и этические вопросы медицинской генетики». Составление анкеты с целью проведения опроса и ведения учёта пациентов с наследственной патологией. Проведение бесед по планированию семьи с учётом имеющейся наследственной патологии.	2	
Консультация к экзамену Решение ряда организационных моментов, знакомство с формой и процедурой проведения экзамена, систематизация знаний по дисциплине, разъяснение вопросов, которые вызвали затруднения в процессе самостоятельной подготовки к промежуточной аттестации.		**2**	
	ВСЕГО:	**38**	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Материально-техническое обеспечение

Для реализации программы учебной дисциплины предусмотрен кабинет генетики человека с основами медицинской генетики.

Оборудование учебного кабинета:

– рабочее место преподавателя;
– посадочные места по количеству обучающихся;
– классная доска;
– информационный стенд;
– учебные наглядные пособия (в т.ч. в мультимедийном формате);
– медицинский инструментарий;
– микроскопы;
– весы горизонтальные и напольные;
– ростомер;
– манекены, фантомы, тренажеры для отработки практических манипуляций;
– технические средства обучения (компьютерная техника с лицензионным программным обеспечением и возможностью подключения к сети «Интернет», проектор, экран).

3.2. Информационное обеспечение

Основные источники:

1. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. – 4-е изд., доп. и перераб. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. – 592 с. – ISBN 978-5-9704-7934-6. – Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. – URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970479346.html

2. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. – 224 с. – ISBN 978-5-9704-7790-8. – Электронная версия доступна на сайте ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. – URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970477908.html

Дополнительные источники:

1. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. – 2-е изд., испр. и доп. – Москва : Издательство Юрайт, 2023. – 159 с. – (Профессиональное образование). – ISBN 978-5-534-08537-2. – Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. – URL : https://urait.ru/bcode/512989

2. Кургуз, Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. – 4-е изд., стер. – Санкт-Петербург : Лань, 2023. – 176 с. – ISBN 978-5-507-45741-0. – Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. – URL: https://e.lanbook.com/book/282398

3. 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». – URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.html

Нормативные документы:

1. Паспорт национального проекта «Здравоохранение» (утв. президиумом Совета при Президенте РФ по стратегическому развитию и национальным проектам, протокол от 24.12.2018 № 16). – Консультант Плюс: https://www.consultant.ru/law/hotdocs/57027.html

2. Стратегия развития здравоохранения Российской Федерации на долгосрочный период 2015-2030 гг.

3. Федеральный проект «Борьба с сердечно-сосудистыми заболеваниями» https://minzdrav.gov.ru/poleznye-resursy/natsproektzdravoohranenie/bssz

4. Федеральный проект «Борьба с онкологическими заболеваниями» https://minzdrav.gov.ru/poleznye-resursy/natsproektzdravoohranenie/onko

Интернет-ресурсы:

1. Министерство здравоохранения Российской Федерации – официальный сайт: https://minzdrav.gov.ru/

2. «Генетика» – сайт о науке: Научные статьи и последние новости о генетике. – https://genetics-b.ru/?utm_referrer=https%3A%2F%2Fyandex.ru%2F

3. Генетика и медицина. – https://gen-news.ru/

4. Генетик.PRO. – сайт новостей, научных статей. – https://genetik.pro/

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Коды компетенций и личностных результатов	Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
ОК 01, ОК 03, ПК 3.1, ПК 3.2, ЛР 7, ЛР 9	**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	– формулирует и понимает роль нуклеиновых кислот, биологическое значение митоза и мейоза; – определяет типы наследования признаков по аутосомному и сцепленному с полом типов и виды взаимодействия генов; – выявляет наследственную патологию, используя различные методы диагностики, и называет методы изменчивости человека в норме и патологии; – распознаёт основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, выявляет факторы мутагенеза, объясняет значение мутагенов в возникновении наследственных заболеваний; – перечисляет основные группы наследственных заболеваний (хромосомных, генных, мультифакториальных); – объясняет особенности их течения, указывает причины и механизмы их возникновения; – формулирует показания к медико-генетическому консультированию супружеских пар с целью профилактики наследственных заболеваний	– текущий контроль в форме фронтального и индивидуального опросов; – тестирование; – итоговый контроль в форме комплексного экзамена

ОК 02, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.3, ПК 4.5, ПК 4.6, ЛР 19, ЛР 21	**Умеет:** – проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; – проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; – проводить предварительную диагностику наследственных болезней	– оценивает результаты опроса, используя критерии оценки физиологического развития человека, определяет вид наследственной патологии; – используя первичные навыки санитарно-просветительской работы, планирует и демонстрирует проведение беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; – выявляет проблемы человека, разъясняет суть диагностических мероприятий по выявлению наследственных болезней	– оценка алгоритма решения практико-ориентированных задач; – оценка практической работы; – экспертное наблюдение за ходом проведения профилактических акций; – итоговый контроль в форме комплексного экзамена

5. АДАПТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ПРИ ОБУЧЕНИИ ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ

Адаптация данной рабочей программы проводится в соответствии с пунктом 42 части 3 Приказа Минпросвещения России от 24.08.2022 № 762 (ред. от 20.12.2022) «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам среднего профессионального образования».

В целях доступности получения среднего профессионального образования обучающимися с ограниченными возможностями здоровья материально-техническое обеспечение учебного процесса должно отвечать их особым образовательным потребностям с учетом имеющегося типа нарушений здоровья.

Для обучающихся с ограниченными возможностями здоровья по слуху:

– меловая или электронная доска;

– мультимедийная система;

– специальная видео- и аудиотехника;

– учебно-методические материалы в печатной и электронной форме;

– доступ к электронным библиотечным системам «Лань», «Юрайт», «Консультант студента»;

– присутствие ассистента, оказывающего обучающимся необходимую помощь (сурдопереводчик).

Для обучающихся с ограниченными возможностями здоровья по зрению:

– компьютерная техника со специальными программами невизуального доступа к информации;

– учебно-методические материалы в альтернативных форматах (крупный шрифт или аудиофайлы);

– доступ к электронным библиотечным системам «Лань», «Юрайт», «Консультант студента» с версией для слабовидящих и с возможностью прослушивания с помощью программы синтезатора речи;

– присутствие ассистента, оказывающего обучающимся необходимую помощь (тифлосурдопереводчик).

Для обучающихся с нарушениями опорно-двигательного аппарата:

– беспрепятственный доступ и пребывание в учебной аудитории;

– передвижные регулируемые парты с источником питания (либо в непосредственной близости от источников питания);

– учебно-методические материалы в печатной и электронной форме;

– доступ к электронным библиотечным системам «Лань», «Юрайт», «Консультант студента».

Во время самостоятельной подготовки обучающиеся с ограниченными возможностями здоровья должны быть обеспечены доступом к сети Интернет.

Вышеуказанное оснащение устанавливается в кабинете при наличии обучающихся с ограниченными возможностями здоровья.

Формы и методы контроля и оценки результатов обучения определяются с учетом имеющихся ограничений здоровья обучающихся.

Целью текущего контроля является своевременное выявление затруднений и отставания обучающегося с ограниченными возможностями здоровья и внесение коррективов в учебную деятельность.

Форма промежуточной аттестации устанавливается с учетом индивидуальных психофизических особенностей обучающихся с ограниченными возможностями здоровья (устно, письменно на бумаге, письменно на компьютере, в форме тестирования и т.п.). При проведении промежуточной аттестации обучающемуся предоставляется время на подготовку к ответу, увеличенное не более чем в три раза установленного для подготовки к ответу обучающимся, не имеющим ограничений в состоянии здоровья.

Реализацию адаптированной учебной программы обеспечивают педагогические работники, прошедшие курсы повышения квалификации по программе «Формирование профессиональной компетентности в области инклюзивного образования».