

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
« 30 » 05 20 23 г.

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

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 № 9
от « 30 » 05 20 23 г.

Председатель: Склярова 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 основной образовательной программы

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» является обязательной частью общепрофессионального цикла основной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело, очно-заочная форма обучения (на базе среднего 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 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. Сознательный 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 склонностей (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	10
Самостоятельная работа	6
в том числе:	
– подготовка информационного сообщения;	2
– создание электронной презентации	4
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, самостоятельная работа обучающихся	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 <i>Введение в генетику человека.</i> 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		6	
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала <i>Цитологические основы наследственности.</i> 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
Тема 2.2. Биохимические основы наследственности	Содержание учебного материала <i>Цитохимические основы наследственности.</i> Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура.	2	ОК 03, ПК 3.1, ЛР 9

	<p>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.</p>		
	<p>Практическое занятие <i>Биохимические основы наследственности.</i> Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям.</p>	2	
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		8	
Тема 3.1. Типы наследования признаков	<p>Содержание учебного материала <i>Закономерности наследования признаков.</i> 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.</p>	2	ОК 01, ОК 03, ПК 3.2, ПК 3.3, ЛР 7
	<p>Практическое занятие <i>Наследование признаков у человека.</i> 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.</p>	2	

Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез	Содержание учебного материала <i>Виды изменчивости и мутаций у человека.</i> 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 <i>Наследственность и среда.</i> 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		2	
Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости	Содержание учебного материала <i>Методы диагностики наследственности человека.</i> 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
Раздел 5. Наследственность и патология		18	
Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация	Содержание учебного материала <i>Хромосомные болезни.</i> 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). <i>Генные болезни. Мультифакториальные болезни.</i> Определение и классификация генных болезней. Причины моногенных заболеваний. Нарушение обмена аминокислот: фенилкетонурия, альбинизм, алкаптонурия Нарушение обмена углеводов: галактоземия, мукополисахаридозы.	6	ОК 01, ОК 02, ПК 4.3, ЛР 7, ЛР 9

	<p>Нарушение обмена липидов: сфинголипидозы и нарушения обмена липидов плазмы крови. Нарушение обмена стероидов: адреногенитальный синдром. Доминантный и рецессивный характер наследования.</p>		
	<p>Практическое занятие <i>Болезни с количественными и качественными аномалиями хромосом.</i> 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. Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью. Виды и клинические проявления мультифакториальных заболеваний. Изолированные врожденные пороки развития.</p>	2	
<p>Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование</p>	<p>Содержание учебного материала <i>Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных болезней.</i> Виды профилактики наследственных болезней. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена веществ.</p>	2	<p>ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 4.2, ПК 4.5, ПК 4.6, ЛР 9, ЛР 21</p>

	<p>Практическое занятие <i>Массовые скринирующие методы выявления наследственных болезней.</i> 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.</p>	2	
<p>Самостоятельная работа обучающихся при изучении раздела 5 Подготовка информационного сообщения и создание электронной презентации на одну из предложенных тем:</p> <ul style="list-style-type: none"> – «Генные болезни: виды и причины развития»; – «Хромосомные болезни»; – «Кровородственные браки»; – «Евгеника»; – «Скринирующие методы диагностики»; – «Генеалогический метод исследования наследственных болезней». 	6	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 4.2, ПК 4.3, ПК 4.5, ПК 4.6, ЛР 7, ЛР 9, ЛР 21	
<p>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.</p>	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. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / под ред. Бочкова Н. П. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. – 592 с. – ISBN 978-5-9704-5860-0. – Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. – URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.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).

2. 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
<p>ОК 01, ОК 03, ПК 3.1, ПК 3.2, ЛР 7, ЛР 9</p>	<p>Знания:</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"> – формулирует и понимает роль нуклеиновых кислот, биологическое значение митоза и мейоза; – определяет типы наследования признаков по аутосомному и сцепленному с полом типам 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 	<ul style="list-style-type: none"> – текущий контроль в форме фронтального и индивидуального опросов; – тестирование; – итоговый контроль в форме комплексного экзамена

<p>ОК 02, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.3, ПК 4.5, ПК 4.6, ЛР 19, ЛР 21</p>	<p>Умеет:</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"> – 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 	<ul style="list-style-type: none"> – 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».