

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
«03» _____ 20 23 г.



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики,
специальность 31.02.01 Лечебное дело,
углубленная подготовка, очная форма обучения

Всего часов – 60

из них:

▪ аудиторных занятий – 40

в том числе:

– уроков – 20

– практических занятий – 20

▪ самостоятельная работа – 20

▪ форма контроля:

– дифференцированный зачёт – I семестр

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

Организация-разработчик:

Ессентукский филиал ФГБОУ ВО СтГМУ Минздрава России

Разработчик:

Денисова Л.Г. – преподаватель

Рабочая программа учебной дисциплины
рассмотрена и одобрена
на заседании ЦМК общепрофессиональных дисциплин
протокол № 8
от «26» апреля 2023 г.

Председатель:  Е.Д. СклЯрова

СОДЕРЖАНИЕ

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

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

1.2. Место дисциплины в структуре программы подготовки специалистов среднего звена

Учебная дисциплина ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики относится к профессиональному циклу специальности 31.02.01 Лечебное дело, изучается в первом семестре.

Учебная дисциплина обеспечивает необходимые знания, умения и компетенции для изучения последующих дисциплин и профессиональных модулей.

1.3. Цели и задачи дисциплины – требования к результатам 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.

В результате освоения дисциплины обучающийся должен **иметь практический опыт:**

- определения факторов, причин и механизмов возникновения наследственных заболеваний;
- применения основных методов генетического обследования пациентов;
- организации ухода за больными и проведения профилактических мероприятий.

Общие и профессиональные компетенции, которые актуализируются в процессе освоения дисциплины:

ОК 1. Принимать 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 эффективность 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 возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития.

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.

ОК 6. Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.

ОК 7. Брать ответственность за работу членов команды (подчинённых), за результат выполнения заданий.

ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.

ОК 9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.

ОК 10. Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, человеку.

ОК 12. Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.

ОК 13. Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.

ПК 2.2. Определять тактику ведения пациента.

ПК 2.3. Выполнять лечебные вмешательства.

ПК 2.4. Проводить контроль эффективности лечения.

ПК 3.1. Проводить диагностику неотложных состояний.

ПК 5.3. Осуществлять паллиативную помощь.

1.4. Рекомендуемое количество часов на освоение программы дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося – **60** часов, в том числе:

– обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося – **40** часов;

– самостоятельной работы обучающегося – **20** часов.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов
Максимальная учебная нагрузка	60
Обязательная аудиторная учебная нагрузка	40
в том числе:	
– практические занятия	20
Самостоятельная работа обучающегося	20
в том числе:	
– составление и анализ родословных схем;	4
– создание электронной презентации;	4
– составление глоссария;	2
– написание реферата;	6
– составление плана профилактической беседы;	2
– составление рекомендаций по уходу за больными	2
Промежуточная аттестация в форме <u>дифференцированного зачёта</u>	

2.2. Тематический план учебной дисциплины

ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики

Коды компетенций	Наименование тем	Максимальная учебная нагрузка	Объём времени, отведённый на освоение дисциплины		
			Обязательная аудиторная нагрузка		Самостоятельная работа обучающегося, часов
			Теория, часов	Практические занятия, часов	
ОК 4, 5 ПК 2.2	Тема 1. Генетика человека. Цитохимические основы наследственности	6	2	2	2
ОК 2, 10 ПК 2.2	Тема 2. Закономерности наследования признаков	10	2	4	4
ОК 8, 9 ПК 3.1	Тема 3. Методы диагностики и изучения наследственности человека	8	4	2	2
ОК 3, 12 ПК 3.1	Тема 4. Виды изменчивости и мутаций у человека	6	2	2	2
ОК 6, 11 ПК 2.2, 2.4	Тема 5. Наследственность и патология	18	6	6	6
ОК 1, 7, 13 ПК 2.2, 2.3, 2.4, 5.3	Тема 6. Лечение и профилактика наследственных болезней	8	2	2	4
ОК 1-13 ПК 2.2, 2.3, 2.4, 3.1, 5.3	Итоговое занятие	4	2	2	-
ИТОГО:		60	20	20	20

2.3. Содержание учебной дисциплины

ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики

Наименование тем	Содержание учебного материала, практические занятия, самостоятельная работа обучающихся	Объём часов	Уровень освоения
Тема 1. Генетика человека. Цитохимические основы наследственности	Содержание учебного материала Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Морфофункциональная характеристика клетки. Основные типы деления эукариотических клеток. Генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.	2	1
	Практическое занятие Цитохимические основы наследственности. Биологическое значение мейоза, митоза и роль атипических митозов в патологии человека. Кодовые таблицы по составу аминокислот. Анализ рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.	2	2
	Самостоятельная работа обучающихся Создание электронной презентации по теме: «Вклад зарубежных и отечественных ученых в развитие медицинской генетики».	2	3
Тема 2. Закономерности наследования признаков	Содержание учебного материала Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Хромосомная теория Т. Моргана. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус-системы. Причины и механизм возникновения резус-конфликта матери и плода.	2	2
	Практические занятия Типы наследования менделирующих признаков у человека. Решение задач, моделирующих моногибридное скрещивание, дигибридное скрещивание, полигибридное скрещивание. Наследование свойств крови. Решение задач по наследованию свойств крови в системе АВО, резус-фактора.	4	1

	<p>Самостоятельная работа обучающихся Составление и анализ родословных схем. Создание электронной презентации на тему «Закономерности наследования признаков у человека».</p>	4	3
<p>Тема 3. Методы диагностики и изучения наследственности человека</p>	<p>Содержание учебного материала Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетический, биохимический, молекулярно-генетический. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Близнецовый метод. Методы: дерматоглифики, популяционно-статистический, иммуногенетический и генетики соматических клеток. Мас-совые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Методы пренатальной диагностики. Неинвазивные методы пренатальной диагностики. Инвазивные методы пренатальной диагностики.</p>	4	2
	<p>Практическое занятие Генеалогический метод исследования: составление родословных схем. Анализ родословных. Дерматоглифический анализ.</p>	2	1
	<p>Самостоятельная работа Составление и анализ родословных схем.</p>	2	3
<p>Тема 4. Виды изменчивости и мутаций у человека</p>	<p>Содержание учебного материала Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Мутагенез, его виды.</p>	2	1
	<p>Практическое занятие Изменчивость и виды мутаций у человека. Экзо- и эндомиутогены. Причины и сущность мутационной изменчивости.</p>	2	2
	<p>Самостоятельная работа обучающихся Составление глоссария.</p>	2	3

Тема 5. Наследственность и патология	Содержание учебного материала Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Количественные аномалии аутосом: синдром Дауна, Эдвардса, Патау. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трисомии X, дисомии по Y- хромосоме. Синдромы со структурными аномалиями хромосом. Причины генных заболеваний. Аутосомно-рецессивные заболевания. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y- сцепленные заболевания. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные и полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Изолированные врожденные пороки развития. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.	6	1
	Практические занятия Клинические проявления хромосомных болезней. Проведение опроса пациентов с наследственной патологией. Определение аномальных признаков кариотипов на фотографиях больных. Определение кариотипа по идиограммам. Клинические проявления моногенных болезней. Проведение опроса пациентов с наследственной патологией. Выявление причин генных болезней. Определение аномальных признаков по фотографиям больных. Клинические проявления мультифакториальных болезней: (гипертоническая болезнь, ревматоидный артрит, язвенная болезнь, бронхиальная астма, сахарный диабет). Проведение опроса пациентов с наследственной патологией. Выявление факторов способствующих возникновению болезней с наследственной предрасположенностью.	6	1
	Самостоятельная работа обучающихся Написание реферата на тему «Хромосомные болезни», «Кровнородственные браки»; «Евгеника»; «Скринирующие методы диагностики».	6	2
Тема 6. Лечение и профилактика наследственных болезней	Содержание учебного материала Принципы лечения наследственных болезней. Особенности ухода за больными с наследственной патологией. Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию.	2	1

	Практическое занятие Принципы лечения и правила ухода за больными с наследственной патологией. Выявление показаний для медико-генетическому консультированию. Проведение бесед по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	2	2
	Самостоятельная работа обучающихся Составление плана беседы с пациентами по профилактике наследственных болезней. Составление рекомендаций по уходу за больными с наследственной патологией (одна на выбор).	4	2
Итоговое занятие	Содержание учебного материала Обобщение теоретического материала. Подготовка к аттестации.	2	3
	Практическое занятие Подведение итогов.	2	3
ВСЕГО:		60	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Материально-техническое обеспечение

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

Оборудования учебного кабинета:

- таблицы, плакаты, видеофильмы;
- микроскопы.

Технические средства обучения:

- классная доска;
- компьютер;
- экран и мультимедийный проектор.

3.2. Информационное обеспечение обучения

Основные источники:

1. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Хандогина Е. К., Терехова И. Д., Жилина С. С., Майорова М. Е., Шахтарин В. В., Хандогина А. В. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. – 192 с. – ISBN 978-5-9704-5148-9. – Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. – URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970451489.html>
2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. – 224 с. : ил. – 224 с. – ISBN 978-5-9704-4857-1. – Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. – URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970448571.html>

Интернет-ресурсы:

- <http://www.medcollegelib.ru>;
- <http://dic.academic.ru>;
- <http://window.edu.ru>.

3.3. Активные и интерактивные формы проведения занятий

№ п/п	Вид учебной работы	Тема занятия	Используемые активные и интерактивные формы проведения занятий	Кол-во часов
1.	У	Закономерности наследования признаков	Урок-дискуссия	2
2.	У	Наследственность и патология	Урок-конференция	2
ВСЕГО:				4

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения уроков, практических занятий, а также выполнения обучающимися внеаудиторной самостоятельной работы.

Формируемые компетенции	Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Основные показатели оценки результата
	Знает:	
ОК 2 ПК 2.2	биохимические и цитологические основы наследственности	формулирует и понимает роль нуклеиновых кислот, биологическое значение митоза и мейоза
ОК 4 ПК 2.2	закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	определяет типы наследования признаков по аутосомному и сцепленному с полом типом и виды взаимодействия генов
ОК 5, 10 ПК 2.3	методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	выявляет наследственную патологию, используя различные методы диагностики, и называет методы изменчивости человека в норме и патологии
ОК 6, 9 ПК 2.4	основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза	распознаёт основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, выявляет факторы мутагенеза, объясняет значение мутагенов в возникновении наследственных заболеваний
ОК 4 ПК 2.2	основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения	перечисляет основные группы наследственных заболеваний (хромосомных, генных, мультифакториальных); объясняет особенности их течения, указывает причины и механизмы их возникновения
ОК 1, 7 ПК 2.2, 3.1	цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию	формулирует показания к медико-генетическому консультированию супружеских пар с целью профилактики наследственных заболеваний

	Умеет:	
ОК 11 ПК 2.2, 3.1, 5.3	проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	оценивает результаты опроса, используя критерии оценки физиологического развития человека, определяет вид наследственной патологии
ОК 8, 12 ПК 2.3, 5.3	проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	используя первичные навыки санитарно-просветительской работы, планирует и демонстрирует проведение беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии
ОК 3, 13 ПК 2.2, 2.3, 2.4, 3.1	проводить предварительную диагностику наследственных болезней	выявляет проблемы человека, разъясняет суть диагностических мероприятий по выявлению наследственных болезней

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 электронной библиотечной системе «Консультант студента»;
- присутствие ассистента, оказывающего обучающимся необходимую помощь (сурдопереводчик).

Для обучающихся с ограниченными возможностями здоровья по зрению:

- компьютерная техника со специальными программами не визуального доступа к информации;
- учебно-методические материалы в альтернативных форматах (крупный шрифт или аудиофайлы);
- доступ к электронной библиотечной системе «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 электронной библиотечной системе «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».