МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ БУРЯТИЯ
ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«РЕСПУБЛИКАНСКИЙ БАЗОВЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ ИМЕНИ Э.Р.РАДНАЕВА»

ГҮРЭНЭЙ МЭРГЭЖЭЛТЭ ҺУРАЛСАЛАЙ БЭЕЭ ДААҺАН ЭМХИ ЗУРГААН
«Э.Р. РАДНАЕВАЙ НЭРЭМЖЭТЭ УЛАС ТҮРЫН ЭМШЭЛЭЛГЫН ГОЛ КОЛЛЕДЖ»

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

для специальности 34.02.01 Сестринское дело,

базовая подготовка

Улан-Удэ, 2022 г.

«Рассмотрено»
на заседании ЦМК
Сестринское дело
Протокол № 10

«24»_июня_2022 г.
Заведующий ЦМК
_____
Т.К.Дашидоржиева

«Согласовано»
Зам. директора ОУ
_____
Н.Б.Дырдуева

«28» июня 2022г

«Согласовано»
Старший методист
_____
В.Б.Балдоржиева
«27»июня 2022 г

Самопроверка (самоэкспертиза) рабочей программы на соответствие структуре и макету проведена «_24 _мая___2022 г. _____ / Малонова Н.Б.
(Подпись) *(Расшифровка подписи)*

Утверждена на заседании Методического совета РБМК им. Э.Р. Раднаева
Протокол №_6_ «28 июня» 2022 года

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) по специальности 34.02.01 Сестринское дело среднего профессионального образования (далее СПО), входящей в состав укрупненной группы специальностей 34.00.00 Сестринское дело

Организация-разработчик: Государственное автономное образовательное учреждение среднего профессионального образования «Республиканский базовый медицинский колледж им. Э. Р. Раднаева»

Разработчики:

Молонова Наталья Борисовна - преподаватель высшей квалификационной категории

СОДЕРЖАНИЕ

		стр.
	ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА	**5**
1.	**ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**	**8**
2.	**СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**	**9**
3.	**УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**	**13**
4.	**КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**	**15**

ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Рабочая программа учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» составлена, согласно рекомендациям «Разъяснения по формированию примерных программ учебных дисциплин начального профессионального и среднего профессионального образования на основе Федеральных государственных образовательных стандартов начального профессионального и среднего профессионального образования», утвержденных Департаментом государственной политики в образовании МОН РФ 12 мая 2014 г. и в соответствии с требованиями локального нормативного документа «Методическая инструкция по формированию рабочих программ учебных дисциплин на основе ФГОС СПО».

Рабочая программа учебной дисциплины предназначена для освоения знаний и умений, которые являются основой для освоения компетенций на старших курсах:

ПМ.01. Проведение профилактических мероприятий.

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

ПМ.02. Участие в лечебно-диагностическом и реабилитационном процессах.

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

В программе представлен паспорт рабочей программы, структура и содержание учебной программы, условия реализации программы учебной дисциплины, контроль и критерии оценок результатов освоения.

Нормативный срок освоения ППССЗ по специальности Сестринское дело при очной форме получения образования 2 года 10 месяцев.

Изучение учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» в структуре ППССЗ для специальности Сестринское дело предусмотрено на 1 курсе в 1 семестре, одновременно с изучением общепрофессиональных дисциплин «Анатомия и физиология человека», «Фармакология», «Основы латинского языка с медицинской терминологией», что обеспечивает тесные межпредметные связи.

Данная программа предусматривает изучение учебной дисциплины - теоретические занятия проводятся в учебных кабинетах лекционно-семинарским методом с использованием информационно-компьютерных технологий. По каждой теме проводится текущий контроль. Особое внимание уделяется методам сбора генеалогического анамнеза, определению типа наследственной передачи заболевания, вопросам клиники, диагностики и профилактики наследственной патологии.

Цель практических занятий - формирование умений: приобретение навыков сбора генеалогического анамнеза, построения генеалогической карты и анализ родословной, выявление наследственного характера заболевания, определения типа

наследования, распознавание общих клинических проявлений наследственной патологии, составление плана бесед по профилактике наследственной патологии. Они проводятся в кабинетах доклинической практики.

Ввиду распространения на территории Бурятии врожденного гипотиреоза и имеющимися возможностями медико-генетического консультирования курс медицинской генетики предусматривает владение углубленными клинико-генетическими аспектами данной патологии. В изучении учебной дисциплины включены вопросы организации медико-генетической службы в Республике Бурятия, методы диагностики, которые используются в РБ, статистика нозологических форм и синдромов наследственной патологии.

На самостоятельную работу студентов отводится 16 часов. Предусмотрены следующие виды СРС: подготовка реферативных сообщений, планов бесед, составление электронных презентаций, решение ситуационных задач, конспектирование, работа в интернете.

При отборе содержания программы дисциплины и планировании СРС учтены формируемые общие и профессиональные компетенции согласно специальности, которые представлены в паспорте программы УД. В ходе изучения программы учебной дисциплины обучающийся должен пройти базовую подготовку для формирования следующих

Общих компетенций:

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 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 для совершенствования профессиональной деятельности.

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

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

Профессиональных компетенций:

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

Текущий контроль знаний проводится в виде решения ситуационных задач и тестов разных уровней. Итоговый контроль осуществляется в виде сдачи дифференцированного зачета. В качестве контрольно-измерительных материалов используются тестовый контроль знаний.

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 специальности 34.02.01 Сестринское дело (базовый уровень подготовки), входящим в состав укрупненной группы специальностей 34.00.00 Сестринское дело.

1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы: дисциплина входит в профессиональный цикл, общепрофессиональные дисциплины

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

Студент 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;

Студент 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.

1.4. Рекомендуемое количество часов на освоение программы дисциплины:
максимальной учебной нагрузки обучающегося 48 часов, в том числе:
обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 32 часов;
самостоятельной работы обучающегося 16 часов.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	*Объем часов*
Максимальная учебная нагрузка (всего)	**48**
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	**32**
в том числе:	
• практические занятия, из которых • в форме практической подготовки	**18** **8**
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	**16**
в том числе:	
• выполнение реферата • составление своей родословной • подготовка презентаций по наследственным синдромам с использованием интернет ресурсов • конспектирование по заданиям из основной и дополнительной литературы	4 4 4 4
Итоговая аттестация в форме: дифференцированный зачет	

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, курсовая работ (проект) *(если предусмотрены)*		Объем часов	Уровень освоения
1	**2**		**3**	**4**
Тема 1. Введение. Цитологические и биохимические основы наследственности	**Содержание учебного материала**		2	
	1.	Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. Медицинская генетика.		1
	2.	Цитологические и биохимические основы наследственности		1
	Практические занятия		4	
	1.	Изучение клетки, деления клеток. Составление кариотипа человека. Решение задач по молекулярной биологии.		
	Самостоятельная работа обучающихся Изучение основной и дополнительной литературы. Конспектирование. Составление электронных презентаций.		3	
	Тематика для самостоятельной внеаудиторной работы студента История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем. Евгеника: «за» и «против». Томас Морган и его хромосомная теория. Сцепленные гены. Кроссинговер. Карты хромосом человека. Строение клетки, клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. Митоз, нарушение митоза. Мейоз, патология мейоза, биологический смысл мейоза.			
Тема 2. Закономерности наследования признаков	**Содержание учебного материала**		4	
	1.	Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов. Наследственные свойства крови.		2
	2.	Семинарское занятие		2
	Практические занятия		4	
	1.	Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.		
	Самостоятельная работа обучающихся Изучение основной и дополнительной литературы. Работа в Интернете. Подготовка реферативных сообщений.		4	
	Тематика для самостоятельной внеаудиторной работы студента Мендель – учитель физики в сане священника. Как взаимодействие генов проявляется на человеке (эпистаз, комплементарность, полимерия,			

	плейротропия)? Гемолитическая болезнь новорожденного – несовместимость по резус-фактору.			
Тема 3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. МГК.	**Содержание учебного материала**		4	
	1.	Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно-статистический метод. Имунногенетический метод. Методы пренатальной диагностики. Цели, задачи, методы медико-генетического консультирования заболеваний.		2
	2.	Семинарское занятие		2
	Практические занятия		4	
	1.	Составление родословных, изучение методов, используемых при диагностике наследственных заболеваний. Изучение патологических кариотипов. Составление плана бесед по профилактике наследственной патологии.		
	Самостоятельная работа обучающихся Разработка проектов.		4	
	Тематика для самостоятельной внеаудиторной работы студента Клонирование или Хотел бы я иметь брата-близнеца. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Медико-генетическое консультирование в Республике Бурятия • Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний. • Расшифровка стигм дизэмбриогенеза • Составить родословную своей семьи.			
Тема 4. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза. Группы наследственных заболеваний.	**Содержание учебного материала**		4	
	1.	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза. Хромосомные болезни. Генные болезни.		2
	2.	Семинарское занятие		2
	Практические занятия		4	
	1.	Основные виды изменчивости. Значение и механизмы комбинативной изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).		
	Самостоятельная работа обучающихся Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины, подготовка реферативных сообщений.		4	
	Тематика для самостоятельной внеаудиторной работы студента			

	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Развитие зародыша человека. Влияние вредных факторов на плод, тератогены. Норма реакции генетически детерминированных признаков. Фенокопии. Комбинативная изменчивость. Экстракорпоральное оплодотворение • Приведите примеры «положительных» мутаций у человека • Сочинение на тему «Влияние экологической обстановки и окружающей среды в Республике Бурятия на проявление генотипа?» Составление плана беседы о профилактике - Болезнь Гоше, Болезнь Тея-Сакса, Врожденный гипотиреоз, Мукополисахаридоз, Гемофилия – царская болезнь, Нарушения обмена липидов, Профилактика наследственных болезней.			
Тема 5. Наследственность и патология. Дифференцированный зачет.	**Практические занятия**		2	
	1.	Наследственное предрасположение к болезням. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных. Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных.		
		Самостоятельная работа обучающихся Конспектирование по заданиям из основной и дополнительной литературы	1	
		Всего:	**48**	

Для характеристики уровня освоения учебного материала используются следующие обозначения:
1. – ознакомительный (узнавание 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 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Оборудование учебного кабинета:

- посадочные места для студентов по количеству обучающихся;
- рабочее место преподавателя;
- учебно-методические комплекты по темам занятий;
- шкафы для хранения наглядных пособий, учебно-методической документации;
- доска классная;

Технические средства обучения:

- компьютеры с лицензионным (обучающим и контролирующим) программным обеспечением;
- мультимедийный проектор
- видеофильмы «Деление клетки», «Синдром Дауна», «Муковисцидоз», «Царская болезнь - гемофилия», «Мутации», «История генетики».

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

Основные источники:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин. – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019. – 192 с.: ил.

Нормативные источники:

1. Федеральный закон РФ от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»
2. Приказ Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 2 октября 2009 г. N 808н «Об утверждении порядка оказания акушерско-гинекологической помощи»
3. Приказ Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 22.03.2006 г. N 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания»
4. Приказ Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 28.12.2002 № 457 «О совершенствовании пренатальной диагностики в профилактике наследственных и врожденных заболеваний у детей».
5. Приоритетный Национальный Проект «Здоровье», 2006 г., «Скрининг тестирование новорожденных детей».

Дополнительные источники:

1. Бочков Н.П, Асанов А.Ю, Жученко Н.А, Субботина Т.И, Филиппова М.Г, Филиппова Т.В. Медицинская генетика: учебник/ М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. – 224 с.

2. Васильева, Е.Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: Учебное пособие / Е.Е. Васильева. - СПб.: Лань, 2016. - 96 с.
3. Гайнутдинов И.К. Медицинская генетика / И.К. Гайнутдинов, Э.Д. Рубан: учебник. - Изд. 3-е – Ростов н/Д: Феникс, 2018. – 314. – (Среднее профессиональное образование).
4. Глухов, М.М. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: Учебное пособие / М.М. Глухов, И.А. Круглов. - СПб.: Лань, 2016. - 96 с.
5. Гнатик, Е.Н. Генетика человека: Былое и грядущее / Е.Н. Гнатик. - М.: Ленанд, 2015. - 280 с.
6. Заяц Р.Г, Бутвиловский В.Э, Рачковская И.В, Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика. Лекции и задачи /Серия «Учебники, учебные пособия» - Р/н/Д: Феникс, 2012 г. – 320 с.
7. Молонова Н.Б. Рабочая тетрадь по учебной дисциплине Генетика человека с основами медицинской генетики – Улан-Удэ, 2019. – 52 с.
8. Неонатология: национальное руководство / под ред. Н.Н. Володина. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2007. – 848 с. – (Серия «Национальные руководства»).
9. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/Э.Д. Рубан. – Изд.2-е, стер. – Ростов н/Д: Феникс, 2016. – 319 с.
10. Тимолянова Е.К. Медицинская генетика для медсестёр и фельдшеров. – Р/н/Д: Феникс, 2017. – 301 с.

Интернет-источники:
1. Белозёрова Е.А. Генетика человека с основами медицинской генетики: рабочая тетрадь для студентов II курса специальности «Сестринское дело» / Белозёрова Е.А. – ст-ца Кущёвская, 2013. – 62 с. [Электронный ресурс]. - Режим доступа: http://metodisty.ru/download_file/38654.pdf
2. Генетика человека. [Электронный ресурс]. - Режим доступа: http://ru.wikipedia.org/wiki/
3. Рабочая тетрадь по биологии. под ред. С. В. Костюкевича. — СПб.: Издательство СЗГМУ им. И. И. Мечникова, 2012. Издание подготовлено сотрудниками кафедры медицинской биологии СЗГМУ им. И. И. Мечникова: д-ром мед. наук, проф. С. В. Костюкевичем, доцентами Н. Г. Перевозчиковой, О. Н. Матвеевой, В. А. Мироновой, А. В. Шапкиной, Г. Н. Россолько, Р. В. Драй, О. В. Ивановой, М. Ю. Левинской, Н. И. Ширкиной, ст. преп. Е. А. Казанской, М. В. Соболевой, М. Л. Чурковой, Ф. К. Тупиковой. [Электронный ресурс]. - Режим доступа: http://biomed.szgmu.ru/SZGMU_ALBUM_TWO/Genetics_Section.html

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	**Формы, виды и методы контроля и оценки результатов обучения**
Студент должен уметь:	
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	оценка практической работы решение ситуационных задач наблюдение за ведением деловой игры
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	проверка тезисов профилактической беседы оценка результатов подготовленных сообщений, памяток, презентаций
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	оценка результатов подготовленных сообщений, памяток, презентаций решение ситуационных задач наблюдение за ведением деловой игры
Студент должен знать:	
Биохимические и цитологические основы наследственности	устный опрос тестовый опрос оценка выполнения заданий по рабочей тетради
Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	оценка индивидуальных заданий по теме решение генетических задач оценка выполнения заданий по рабочей тетради
Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	тестовый опрос оценка выполнения заданий по рабочей тетради оценка индивидуальных заданий по теме
Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза	оценка результатов подготовленных сообщений, памяток, презентаций оценка выполнения заданий по рабочей тетради
Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения	оценка результатов подготовленных сообщений, презентаций оценка выполнения заданий по рабочей тетради
Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию	оценка результатов подготовленных сообщений, презентаций оценка выполнения заданий по рабочей тетради