Филиал Кировского областного государственного профессионального

образовательного бюджетного учреждения

«Кировский многопрофильный техникум» г. Луза

**Рабочая ПРОГРАММа учебной дисциплины**

**ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики»**

общепрофессионального цикла

программы подготовки специалистов среднего звена по специальности:

31.02.01 «Лечебное дело»

Луза

2022

|  |  |
| --- | --- |
| Рассмотрено и одобрено  Предметной (цикловой)  комиссией \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  Протокол №11 от «08» июня 2020г.  Председатель ПЦК  / Печёрина Т.Н. / |  |
| Рассмотрено и одобрено  Предметной (цикловой)  комиссией \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  Протокол № от «\_\_\_» \_\_\_\_\_\_ 20 г.  Председатель ПЦК  / / |  |
| Рассмотрено и одобрено  Предметной (цикловой)  комиссией \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  Протокол № от «\_\_\_» \_\_\_\_\_\_ 20 г.  Председатель ПЦК  / / |  |
| Автор  // преподаватель КОГПОБУ «Кировский многопрофильный техникум».  «09» ноября 2022 г. | Эксперт  \_\_\_\_\_\_\_\_\_ /\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_/  (подпись) (Ф.И.О.)  \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  (ученая степень или звание, должность, наименование организации, научное звание) |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Дата актуализации | Результаты актуализации | Подпись  разработчика |
|  |  |  |
|  |  |  |
|  |  |  |

**СОДЕРЖАНИЕ**

|  |  |
| --- | --- |
| 1. **ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ** | **4** |
| 1. **СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ** | **6** |
| 1. **УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИУЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ** | **10** |
| 1. **КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ** | **11** |

**1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ОПД.05 «Генетика человека с основами медицинской генетики»**

**1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы**:

Учебная дисциплина ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики»,является обязательной частью общепрофессионального цикла примерной основной образовательной программы в соответствии с ФГОС по профессии медицинская сестра/медицинский брат.

Учебная дисциплина ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики» обеспечивает формирование профессиональных и общих компетенций по всем видам деятельности ФГОС по специальности Сестринское дело. Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии общих и профессиональных компетенций: ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 06, ОК 08, ОК 09, ОК 10, ПК 1.1, ПК 1.2, ПК 1.3.

**1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:**

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Код  ПК, ОК | Умения | Знания |
| ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 06, ОК 08,  ОК 09,  ОК 10,  ПК 1.1  ПК 1.2  ПК1.3 | Уметь: проводить пропаганду здорового образа жизни; | Знать:  -основы здорового образа жизни, методы его формирования;  -принципы здорового образа жизни, основы сохранения и укрепления здоровья, факторы, способствующие сохранению здоровья;  -программы здорового образа жизни, в том числе программы, направленные на снижение потребления алкоголя и табака, предупреждение и борьбу с немедицинским потреблением наркотических средств и психотропных веществ; |
| ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 09,  ПК 1.1  ПК 1.2.  ПК 1.3.  ПК 2.2.  ПК 2.9 | - уметь проводить беседы по вопросам планирования семьи с учётом имеющейся наследственной патологии; | - знать правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;  - знать методы изучения наследственности и изменчивости в норме и патологии;  - знать основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза,  -закономерности наследования признаков,  - особенности ухода за пациентами разных возрастных групп; |
| ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 09,  ПК 1.1.,  ПК 1.2.,  ПК 1.3.,  ПК 3.1. | -уметь проводить предварительную диагностику наследственных болезней. | - знать основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; часто встречающиеся аномалии и пороки развития органов и систем;  -массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. |
| ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 09,  ПК 1.1.  ПК 1.3  ПК 2.1  ПК 2.2 | - уметь проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; | - знать особенности этиологии, клинической картины, течения, осложнения и исходы заболеваний;  - знать признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;  психологические, психопатологические, соматические, морально-этические проблемы, возникающие у пациентов пожилого и старческого возраста, инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья;  - цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. |

**2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**2.1. Объем дисциплины и виды учебной работы**

|  |  |
| --- | --- |
| **Виды учебной работы** | **Объём часов** |
| **Максимальная нагрузка** | **54** |
| **Внеаудиторная самостоятельная работа** | **18** |
| **Всего аудиторная нагрузка** | **36** |
| в том числе | |
| теоретическое обучение | 16 |
| практические занятия | 16 |
| **промежуточная аттестация –** | **2** |

**2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Наименование**  **разделов и тем** | **Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся** | **Объем в часах** | **Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы** |
| **1** | **2** | **3** | **4** |
| **Раздел 1. Введение. Цитологические и биохимические основы наследственности** | | **9** | ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 08, ОК 09,  ПК 1.1., ПК 1.3. |
| **Тема 1.1.**  Этапы развития генетики. Цитологические основы наследственности | **Содержание учебного материала** | **4** |
| Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. История развития медицинской генетики, вклад зарубежных и отечественных ученых. Основные достижения и проблемы генетики. Задачи и основные принципы медицинской генетики. Внутриклеточные структуры – носители наследственной информации: ядро, митохондрии. Уровни упаковки генетического материала. Кариотип. Хромосомы: строение и типы хромосом человека. Хроматин, гетерохроматин, эухроматин. Половые хромосомы. Тельце Барра. Денверская и Парижская классификация хромосом. | 1 |
| **Практические занятия и лабораторные работы** | **3** |
| Изучение основ цитогенетики | 3 |
| **Самостоятельная работа** | **6** |
| 1.  2. | 6 |
| **Тема 1.2.**  Биохимические основы наследственности | **Содержание учебного материала** | **5** |
| ДНК – носитель наследственной информации. Репликация ДНК. Репарация ДНК. Строение и функции РНК. Генетический код, его свойства. Принцип комплементарности. Транскрипция. Трансляция. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл, его периоды. Биологическое значение митоза, мейоза. Гаметогенез. Сперматогенез. Овогенез. | 2 | ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 09 |
| **Практические занятия и лабораторные работы** | **3** |  |
| Изучение биохимических и молекулярных основ наследственности | 3 |
| **Самостоятельная работа** | **6** |  |
| 1  2 | 6 |  |
| **Раздел. 2 Закономерности наследования признаков** | | **9** |  |
| **Тема 2.1.**  Наследование менделирующих признаков человека. | **Содержание учебного материала** | 5 | ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 05, ОК 09,  ПК 1.1. |
| Сущность законов Менделя. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип. Фенотип. Множественные аллели. Наследование групп крови. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов. Наследственные свойства крови. Механизм наследования групп крови системы АВО и системы резус фактора. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода. | 2 |
| **Практические занятия и лабораторные работы** | **3** |
| Изучение закономерностей наследования признаков. Взаимодействие между генами. | 3 |
| **Тема 2.2.**  Хромосомная теория наследственности  Наследование, сцепленное с полом | **Содержание учебного материала** | **4** | ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 09, |
| Хромосомная теория наследственности Т.Моргана. Сцепление генов. Нарушение сцепления генов ( кроссинговер). Закон сцепленного наследования. Карты хромосом человека. Наследование, сцепленное с полом. Болезни, обусловленные мутациями генов половых хромосом. | 2 |
| **Практические занятия и лабораторные работы** | **2** |
| Практическое занятие :Решение задач на сцепленное наследование, наследование групп кров | 2 |
| **Самостоятельная работа** | **6** |  |
| 1  2 | 6 |  |
| **Раздел 3. Наследственность и среда. Наследственность и патология. Диагностика и профилактика наследственных заболеваний** | | **14** |  |
| **Тема 3.1.**  Методы изучения наследственности человека | **Содержание учебного материала** | **5**  2 | ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 05, ОК 09, ПК 1.1, ПК 2.1. |
| Цитогенетический метод. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Клинико-генеалогический метод. Области применения клинико-генеалогического метода. Методика составления родословных и их генетический анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина). |
| **Практические занятия и лабораторные работы** | **3** |  |
| Составление и анализ родословных схем | 1  2 |
| Методы изучения наследственности человека |
| **Тема 3.2.**  Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков | **Содержание учебного материала** | **2** | ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 06, ОК 08, ОК 09, ОК 10,  ПК 1.1., П 1.2., ПК 1.3.,ПК 2.1. |
| Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Роль близнецового метода в выявлении роли наследственности и среды в формировании признаков человека.Норма реакции генетически детерминированных признаков.Фенотип. Комбинативная изменчивость. Мутационная изменчивость. Экзо- и эндомутагены. Классификации мутаций: по фенотипу, генотипу, исходу для организма. | 2 |
| **Тема 3.3.**  Хромосомные болезни | **Содержание учебного материала** | 3 | ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 05, ОК 07, ОК 09  ПК 1.1., ПК 1.3.,ПК 2.1., ПК 2.2., ПК 2.9 |
| Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. 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). | 2 |
| **Практические занятия и лабораторные работы** | **1** |
| 1.Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных. | 1 |
| **Тема 3.4.**  Генные болезни | **Содержание учебного материала** | **3** | ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 05, ОК 07, ОК 09  ПК 1.1., ПК 1.3.,ПК 2.1., ПК 2.2., ПК 2.9 |
| Причины моногенных заболеваний. Энзимопатии. 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. | 2 |
| **Практические занятия и лабораторные работы** | **1** |
| Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных. | 1 |
| **Тема 3.5.**  Медико-генетическое консультирование | **Содержание учебного материала** | **1** | ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 09,  ПК 1.1., ПК 1.3.,ПК 2.1., ПК 2.2., ПК 2.9 |
| Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена. | 1 |
| **Дифференцированный зачет** | | **2** |  |
| **Всего:** |  | **36** |  |

**3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**3.1.** Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Для реализация программы учебной дисциплины должны быть предусмотрены следующие специальные помещения

Кабинет «Генетика человека с основами медицинской генетики»,

оснащённый оборудованием:

- шкафы книжные;

- шкафы для хранения учебных пособий, приборов, раздаточного материала;

- столы учебные;

- стол для преподавателя;

- стулья;

техническими средствами обучения:

- интерактивная доска;

- компьютер;

- экран, колонки, проектор;

- принтер;

- мультимедийные средства обучения: компьютерные презентации, фильмы, задания в тестовой форме и пособия на электронных носителях, обучающие и контролирующие компьютерные программы.

Методические материалы:

- учебно-методический комплекс;

- контролирующие и обучающие программы;

- учебно-методические рекомендации для студентов по самостоятельной работе;

- таблицы, плакаты, схемы;

- контрольно-оценочные средства.

**3.2. Информационное обеспечение реализации программы**

**3.2.1. Печатные издания**

[**Акуленко, Л. В.**](http://www.medknigaservis.ru/search/extended/?authors_text=%C0%EA%F3%EB%E5%ED%EA%EE) **М**[**едицинская генетика [Текст]: учеб. для мед. училищ и колледжей**](http://www.medknigaservis.ru/catalog/uchlit/meduchil/9749) **/ Л. В.** [**Акуленко, И. В.**](http://www.medknigaservis.ru/search/extended/?authors_text=%C0%EA%F3%EB%E5%ED%EA%EE)[**Угаров.**](http://www.medknigaservis.ru/search/extended/?authors_text=%D3%E3%E0%F0%EE%E2) **– М.: «[Медкнигасервис](http://www.medknigaservis.ru/catalog/uchlit/meduchil/9767" \o "Биология с основами медицинской генетики: учебник.)», 2018. – 208 с.**

**Акуленко, Л.В.Биология с основами медицинской генетики [Текст]: учеб. для мед. училищ и колледжей / Л. В.** [**Акуленко, И. В.**](http://www.medknigaservis.ru/search/extended/?authors_text=%C0%EA%F3%EB%E5%ED%EA%EE)[**Угаров.**](http://www.medknigaservis.ru/search/extended/?authors_text=%D3%E3%E0%F0%EE%E2) **– М.: «[Медкнигасервис](http://www.medknigaservis.ru/catalog/uchlit/meduchil/9767" \o "Биология с основами медицинской генетики: учебник.)», 2018. – 368 с.**

**Бочков, Н. П. Медицинская генетика [Текст] : учеб. для мед. училищ и колледжей /под ред. Н. П. Бочкова – М.:** [**ГЭОТАР-Медиа**](http://www.labirint.ru/pubhouse/1815/)**, 2018. – 224 с.**

**Гайнутдинов, И. К.Медицинская генетика [Текст]: учеб. / И. К. Гайнутдинов, Э. Д.**

**Рубан. – Ростов н/Д.: Феникс, 2016. – 162 с.**

**Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб. / Е. К. Хандогина [и др.]. -М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. — 192с.**

Кириленко, А.А., Биология. Сборник задач по генетике. Базовый и повышенный

уровни ЕГЭ **[Текст] /А.АКириленко.-**  Ростов н/Д: Феникс,2015 . - 176 с.

**Никольский, В.И. Генетика [Текст] : учеб. пособие для студ. высш. пед. учеб. заведений / В.И.Никольский. - М.: ИЦ «Академия», 2016. – 256 с.**

**Медицинская генетика [Текст] : учеб. /под ред. О.О. Янушевича, С.Д. Арутюнова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 208 с.**

**Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учеб./ Э. Д. Рубан. — Ростов н/Д : Феникс, 2017. — 319 с. — (Медицина).**

Хандогина, Е. К. Основы медицинской генетики **[Текст] : учеб** .пособие» для студентов сред. проф. образования.- М.: ФОРУМ-ИНФРА-М, 2016.- 176с.

Тимолянова, Е.К., **Медицинская** **генетика** **для** медсестер и фельдшеров**[Текст]:** . учеб. **для** **медицинских** к**олледжей**.-Ростов н/Д.:Феникс,2016.-301с.

**4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

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

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Результаты обучения** | **Критерии оценки** | **Методы оценки** |
| -Уметь: проводить пропаганду здорового образа жизни;  - Знать:  -основы здорового образа жизни, методы его формирования;  -принципы здорового образа жизни, основы сохранения и укрепления здоровья, факторы, способствующие сохранению здоровья;  -программы здорового образа жизни, в том числе программы, направленные на снижение потребления алкоголя и табака, предупреждение и борьбу с немедицинским потреблением наркотических средств и психотропных веществ; | Демонстрируют решение заданий в тестовой форме и терминов.  Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта. Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач.  Составление плана беседы индивидуальной (групповой) с населением по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней.  Проводят анкетирование и обработку данных о мерах профилактики населения хронических болезней.  Демонстрируют практические навыки о мерах профилактики населения хронических болезней. | Тестирование.  Терминологический диктант.  Презентация образовательного продукта.  Оценка алгоритма решения практикоориентированных задач.  Составление плана беседы. Анкетирование и анализ данных.  Оценка практической работы. |
| - уметь проводить беседы по вопросам планирования семьи с учётом имеющейся наследственной патологии;  -знать правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;  - знать методы изучения наследственности и изменчивости в норме и патологии;  - знать основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза,  -закономерности наследования признаков,  - особенности ухода за пациентами разных возрастных групп; | Обучающиеся демонстрируют практические навыки при составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.  Демонстрируют решение заданий в тестовой форме. Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта. Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач, заданий и кроссвордов. Демонстрируют практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм.  Обучающиеся демонстрируют практические навыки при составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии. | План беседы .  Оценка выступления перед аудиторией: презентация образовательного продукта. Тестирование.  Самопроверка заданий. Презентация образовательного продукта. Оценка решения практикоориентированных задач.  Оценка кроссворда.  Анализ схем родословных, кариограмм.  Оценка практической работы. |
| - Уметь осуществлять диагностику наследственных болезней.  - знать основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы их возникновения, часто встречающиеся аномалии и пороки развития органов и систем, массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний | Демонстрируют решение заданий в тестовой форме. Ориентируются в формулировке терминов. Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта, доклада.  Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач.  Демонстрируют практические навыки по проведению предварительной диагностики наследственных болезней | Тестирование.  Самопроверка заданий. Решение кроссвордов  Терминологический диктант.  Презентация образовательного продукта, доклада.  Оценка практикоориентированных задач.  Оценка практической работы. |
| -Уметь проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;  -знать особенности этиологии, клинической картины, течения, осложнения и исходы заболеваний;  -знать признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;  психологические, психопатологические, соматические, морально-этические проблемы, возникающие у пациентов пожилого и старческого возраста, инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья;  - цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. | Составляют план беседы и опроса пациентов с наследственной патологией.  Демонстрируют решение заданий в тестовой форме. Ориентируются в формулировке терминов. Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта. Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач.  Обучающиеся демонстрируют практические навыки при заполнении и анализе данных анкеты. | План беседы и опроса.  Тестирование.  Терминологический диктант.  Оценка выступления перед аудиторией: презентация образовательного продукта. Оценка решения практикоориентированных задач  Анкетирование и анализ анкеты |