

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Павлов Валентин Николаевич

Должность: Ректор

Дата подписания: 20.01.2022 11:04:32

Уникальный программный ключ:

a562210a8a161d1bc9a3c4a0a7e820ac76b9d736c5849e6d6db2a5a4e71d6ae

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ



УТВЕРЖДАЮ

Ректор

/В.Н. Павлов/

«20» мая 2021

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
«ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ
ГЕНЕТИКИ»**

Направление подготовки 34.02.01 Сестринское дело

Форма обучения очная

Срок освоения ППССЗ 2 года 10 месяцев

Курс I

Лекции – 18 часов

Практическая работа – 18 часов

Самостоятельная

(внеаудиторная) работа – 18 часов

Семестр I

Дифференцированный зачет


Всего 54 часа

Уфа
20 21


При разработке рабочей программы учебной дисциплины в основу положены:

- 1) ФГОС СПО по направлению подготовки 34.02.01 Сестринское дело, утвержденный Министерством образования и науки РФ от «12» мая 2014 г., № 502;
- 2) учебный план по специальности 34.02.01 Сестринское дело, утвержденный Ученым советом ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России, «25» мая 2021 г., протокол №6.

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена на заседании Цикловой методической комиссии общегуманитарных, социально-экономических и общепрофессиональных дисциплин от «25» мая 2021г., протокол №9.

Председатель ЦМК ОГСЭ и ОП дисциплин  Ю.Е.Матюшина

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена Учебно-методическим советом колледжа от «25» мая 2021г., протокол №9.

Председатель Учебно-методического совета  Т.З. Галейшина

Разработчики:

Преподаватель генетики О.Г.Сафонов

Рецензенты:

1. Старший методист ГАПОУ РБ «Уфимский медицинский колледж»
Э.Х.Гарифуллина
2. Преподаватель ГАПОУ РБ «Туймазинский медицинский колледж»
Л.Н.Асадуллина

СОДЕРЖАНИЕ

	стр.
1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	13
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	14

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

1.1. Область применения рабочей программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС СПО специальности 34.02.01 Сестринское дело.

1.2. Место дисциплины в структуре программы подготовки специалистов среднего звена.

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к профессиональному учебному циклу, общепрофессиональных дисциплин.

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

В результате освоения учебной 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 учебной 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.

Освоение программы учебной дисциплины способствует формированию общих (ОК) и профессиональных (ПК) 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 выполнение 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 профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

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

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

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

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.

1.4. Количество часов на освоение рабочей программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося – **54 часа**, в том числе:

обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося – **36 часов**;

самостоятельной работы обучающегося – **18 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)	54
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	36
в том числе:	
теоретические занятия	18
практические занятия	18
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	18
1. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека.	1
2. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот.	1
3. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.	1
4. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.	1
5. Составление и анализ родословных схем.	1
6. Изучение основной и дополнительной литературы.	6
7. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.	2
8. Составление электронных презентаций по заданной теме учебной дисциплины.	2
9. Подготовка реферативных сообщений.	2
10. Выполнение учебно-исследовательской работы.	1
11. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	
<i>Итоговая аттестация в форме дифференцированного зачета</i>	

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

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности			
Тема 1.1. Введение. История развития медицинской генетики	Содержание учебного материала 1. Введение. Краткая история развития медицинской генетики. 2. Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. 3. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. 4. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.	2	1
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Подготовка электронной презентации по теме «Прошлое, настоящее и будущее генетики».	1	
Тема 1.2. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала 1. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о животной клетке и её функциях, химическая организация клетки, свойства клетки. 2. Органеллы и включения. 3. Клеточное деление. 4. Биологическая роль митоза, митоза и мейоза. 5. Сперматогенез и овогенез. 6. Кариотип человека, строение и функции хромосом человека. Практическое занятие 1. Изучение строения эукариотической клетки, хромосомы, молекул ДНК и РНК. 2. Клеточное деление (митоз, мейоз), различия в клеточном делении (сперматогенез и овогенез).	2	2

	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <ol style="list-style-type: none"> Изучение основной и дополнительной литературы. Составить таблицы (сравнительная характеристика митоза и мейоза, сперматогенеза и овогенеза, нуклеиновых кислот ДНК и РНК). 	2	
<p>Тема 1.3. Биохимические основы наследственности</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <ol style="list-style-type: none"> Нуклеиновые кислоты ДНК и РНК их строение. Функции и генетическая роль. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Генетический код и его свойства. Хромосомная теория наследственности. <p>Практическое занятие</p> <ol style="list-style-type: none"> Нормальный кариотип человека. Использование хромосомных карт человека, их обоснование. Проведение анализа различий нуклеиновых молекул ДНК и РНК. <p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <ol style="list-style-type: none"> Изучение основной и дополнительной литературы. Подготовка электронной презентации по теме «Атипичные клетки». Подготовка доклада по теме «Генная инженерия». 	2	2
<p>Раздел 2. Закономерности наследования признаков</p>			
<p>Тема 2.1. Типы наследования признаков у человека</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <ol style="list-style-type: none"> Сущность законов Г. Менделя. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Множественные аллели. Наследование групп крови у человека. Резус системы. Генотип и фенотип. Количественная и качественная специфика проявления генов в признаках. Сцепленные гены, кроссинговер. Хромосомная теория Т. Моргана. <p>Практическое занятие</p> <ol style="list-style-type: none"> Наследственные свойства крови (система АВО, резус система). Выявления причин возникновения резус-конфликта матери и плода. 	2	2

	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <ol style="list-style-type: none"> Изучение основной и дополнительной литературы. Составление и решение задач, моделирующих наследственные свойства крови по системе ABO и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью. 	2	
<p>Тема 2.2. Виды изменчивости. Мутагенез.</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <ol style="list-style-type: none"> Основные виды изменчивости. Причины мутационной изменчивости. Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. <p>Практическое занятие</p> <ol style="list-style-type: none"> Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Работа с обучающими и контролирующими пособиями. 	2	2
<p>Раздел 3. Изучение наследственности и изменчивости.</p>	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <ol style="list-style-type: none"> Изучение основной и дополнительной литературы. Составление электронных презентаций по теме «Мутагенез». Подготовка доклада по теме «Мутагены и их роль в развитии патологических процессов в организме человека». 	2	
<p>Тема 3.1. Методы изучения наследственности и изменчивости</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <ol style="list-style-type: none"> Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленном с полом наследовании. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Цитогенетический метод. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Биохимический метод. Методы экспресс-диагностики определения X и Y-хроматина. Метод дерматоглифики. 	2	2

Раздел 4. Наследственность и патология Тема 4.1. Наследственные болезни и их классификация	10.	Методы генетики соматических хромосом (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).		
	11.	Популяционно-соматический метод.		
	12.	Иммуногенетический метод.		
	13.	Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).		
	14.	Проблемы СПИДа.		
		Практическое занятие	2	2
	1	Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом.		
	2	Цитогенетический метод.		
	3	Кариотипирование.		
		Практическое занятие	2	
	1	Составление и анализ родословных схем.		
	2	Изучение методов диагностики наследственности человека.		
	3	Методы пренатальной диагностики.		
		Самостоятельная работа обучающихся	3	
1	Изучение основной и дополнительной литературы.			
2	Составление родословных схем и их анализ.			
3	Подготовка доклада по теме «Генетика пола»			
	Раздел 4. Наследственность и патология			
	Тема 4.1. Наследственные болезни и их классификация	4	2	
1	Наследственные болезни и их классификация.			
2	Хромосомные болезни.			
3	Количественные и структурные аномалии аутосом. Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау – клиника, цитогенетические варианты, диагностика, профилактика.			
4	Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера).			
5	Мультифакториальные заболевания.			
6	Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний.			
7	Особенности ухода за больными.			

	Практическое занятие		2	2
	1	Изучение клинических проявлений хромосомных и геномных заболеваний.		
	2	Причины возникновения хромосомных и геномных заболеваний.		
	3	Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью.		
	Практическое занятие		2	
	1	Виды мультифакториальных признаков.		
	2	Изолированные врожденные пороки развития. Клинические проявления мультифакториальных заболеваний.		
	Самостоятельная работа обучающихся		4	
	1	Изучение основной и дополнительной литературы.		
	2	Составление электронных презентаций по теме «Наследственность и патология»		
Раздел 5. Медико-генетическое консультирование Тема 5.1. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала		2	2
	1	Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний.		
	2	Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.		
	3	Принципы лечения наследственных болезней. Виды профилактики наследственных болезней.		
	4	Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.		
	5	Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию.		
	6	Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.		
	7	Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы).		
	8	Неонатальный скрининг.		
	Практическое занятие		2	2
1	Показания к проведению медико-генетического консультирования.			
2	Формулирование причин возникновения наследственных заболеваний.			
3	Оформление алгоритма беседы медико-генетического консультирования.			

Самостоятельная работа обучающихся		2
1	Выделить основные наследственные заболевания, вызываемые физическими, химическими и биологическими факторами окружающей среды.	
2	Составить таблицу по методам диагностики медико-генетического центра.	
3	Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Эффективность медико-генетических консультаций», «Доклиническая диагностика и профилактическое лечение наследственных болезней», «Просеивающие программы диагностики наследственных болезней».	
Всего		54

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)

1. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация учебной дисциплины требует наличия кабинета генетики человека с основами медицинской генетики

Оборудование кабинета:

- 1.Таблицы.
- 2.Микроскопы
- 3.Микропрепараты
4. Мультимедиа система (компьютер, интерактивная доска)
- 5.Обучающие компьютерные программы
6. Контролирующие компьютерные программы

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

Основные источники:

1. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Э. Д. Рубан. - 2-е изд. - Ростов н/Д : Феникс, 2019. - 319 с.
2. 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. - Текст : электронный // URL : Режим доступа: ЭБС «Консультант студента»
<http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970461815.html>

Дополнительные источники:

1. Васильева, Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач [Электронный ресурс]: учебное пособие для спо / Е. Е. Васильева. — 4-е изд., стер. — Электрон. текстовые дан. - Санкт-Петербург : Лань, 2021. — on-line. – URL: Режим доступа: Электронно-библиотечная система «Лань»: <https://e.lanbook.com/book/160127>
2. Кургуз, Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 2-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2020. — 176 с. — Текст : электронный // URL: Режим доступа: Электронно-библиотечная система «Лань»: <https://e.lanbook.com/book/143706>

Интернет-ресурсы:

1. Электронно-библиотечная система «IPRbooks» - <http://www.iprbookshop.ru>
2. Электронно-библиотечная система «Консультант студента» для ВПО - www.studmedlib.ru
3. Электронно-библиотечная система «Лань» - <https://e.lanbook.com>

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
Умения	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры.
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий.
Знания	Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий. Индивидуальный и групповой опрос.
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	

ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России

ВЫПИСКА

**протокола №9 заседания ЦМК ОГСЭ И ОП дисциплин
медицинского колледжа
от 25 мая 2021 г.**

Присутствовали: председатель ЦМК Матюшина Ю.Е., секретарь ЦМК Бикмухаметова Р.З., члены ЦМК.

Слушали: об утверждении рабочей программы учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» по специальности 34.02.01 Сестринское дело. Рабочая программа разработана на основании учебного плана программы подготовки специалистов среднего звена по специальности 34.02.01 Сестринское дело, утвержденного Ученым советом ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России от 25.05.2021 г., протокол №6.

Рецензенты: Старший методист ГАПОУ РБ «Уфимский медицинский колледж» Э.Х.Гарифуллина; преподаватель ГАПОУ РБ «Туймазинский медицинский колледж» Л.Н.Асадуллина

Постановили: утвердить рабочую программу учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» по специальности 34.02.01 Сестринское дело. Рекомендовать использование рабочей программы в учебно-методической работе колледжа для обучающихся по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

Председатель ЦМК ОГСЭ И ОП дисциплин

медицинского колледжа

ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России

Ю.Е. Матюшина

Секретарь ЦМК ОГСЭ И ОП дисциплин

медицинского колледжа

Р.З. Бикмухаметова

Секретарь УМС

медицинского колледжа

ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России

Р.З. Гарифуллина

ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России

ВЫПИСКА

**протокола №9 заседания ЦМК ОГСЭ И ОП дисциплин
медицинского колледжа
от 25 мая 2021 г.**

Присутствовали: председатель ЦМК Матюшина Ю.Е., секретарь ЦМК Бикмухаметова Р.З., члены ЦМК.

Слушали: об утверждении рабочей программы учебной дисциплины «Основы микробиологии и иммунологии» по специальности 34.02.01 Сестринское дело. Рабочая программа разработана на основании учебного плана программы подготовки специалистов среднего звена по специальности 34.02.01 Сестринское дело, утвержденного Ученым советом ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России от 25.05.2021 г., протокол №6.

Рецензенты: Председатель ЦМК обще профессиональных дисциплин ГАПОУ РБ «Уфимский медицинский колледж» А.Х. Хуснутдинова; преподаватель ГАПОУ РБ «Туймазинский медицинский колледж» О.М.Ахметшина.

Постановили: утвердить рабочую программу учебной дисциплины «Основы микробиологии и иммунологии» по специальности 34.02.01 Сестринское дело. Рекомендовать использование рабочей программы в учебно-методической работе колледжа для обучающихся по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

Председатель ЦМК ОГСЭ И ОП дисциплин
медицинского колледжа
ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России

Ю.Е. Матюшина

Секретарь ЦМК ОГСЭ И ОП дисциплин
медицинского колледжа

Р.З. Бикмухаметова