

**ЧАСТНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
«МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ «ПРИЗВАНИЕ»**

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА**  
**дисциплины**  
**ОП.04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ**  
**ГЕНЕТИКИ**  
**специальности**  
**34.02.01 СЕСТРИНСКОЕ ДЕЛО**  
**Квалификация - Медицинская сестра / Медицинский брат**

**Нальчик, 2020**

**ОДОБРЕНО**

цикловой методической комиссией  
математического, общего,  
естественнонаучного циклов и  
общепрофессиональных  
дисциплин

Протокол №1

«\_\_» \_\_\_\_\_ 2020г.

Председатель ЦМК

\_\_\_\_\_ З.Х. Башиева

**«УТВЕРЖДАЮ»**

Зам.директора по УМР

\_\_\_\_\_

Ахаминова Л.М.  
«\_\_» \_\_\_\_\_ 2020 г.

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе  
Федерального государственного образовательного стандарта среднего  
профессионального образования по специальности *34.02.01 Сестринское  
дело*.

Организация-разработчик: ЧПОУ «МедКолледж «Призвание».

Разработчики:

Башиева Зайнаф Хакимовна – преподаватель высшей  
квалификационной категории, ЧПОУ «МедКолледж «Призвание».

Зашакуева Асият Хамидбиевна - преподаватель ЧПОУ «МедКолледж  
«Призвание».

## **СОДЕРЖАНИЕ**

	<b>стр.</b>
<b>1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>4</b>
<b>2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>5</b>
<b>3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>13</b>
<b>4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>15</b>

# **1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»**

## **1.1. Область применения рабочей программы**

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

**1.2. Место учебной дисциплины в структуре программы подготовки специалистов среднего звена:** учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к общепрофессиональному циклу.

**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;
- типы наследования признаков;
- 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.

***ПК и ОК, которые актуализируются при изучении учебной дисциплины:***

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.

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней значимый интерес.

ОК 2. Организовывать собственную деятельность выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и значимость.

ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за их ответственность.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личного развития.

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

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

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

#### **1.4. Количество часов на освоение программы дисциплины:**

максимальной учебной нагрузки обучающегося **57** часов, в том числе:

аудиторной учебной работы обучающегося (обязательных учебных занятий) **38** часов;

внеаудиторной (самостоятельной) учебной работы обучающегося **19** часов.

## 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

<b>Вид учебной работы</b>	<b><i>Объем часов</i></b>
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	<b>57</b>
<b>Аудиторная учебная работа (обязательные учебные занятия) (всего)</b>	<b>38</b>
в том числе:	
теоретические занятия	20
практические занятия	18
<b>Внеаудиторная (самостоятельная) учебная работа обучающегося (всего)</b>	<b>19</b>
<b>Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета</b>	

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

<b>Наименование разделов и тем</b>	<b>Содержание учебного материала, практические занятия, внеаудиторная (самостоятельная) учебная работа обучающегося</b>	<b>Объем часов</b>	<b>Уровень освоения</b>
1	2	3	4
<b>Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности</b>		<b>18</b>	
<b>Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>6</b>	<b>1</b>
	Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. Биологическое значение мейоза.		
	<b>Теоретическое занятие 1</b>	<b>2</b>	
	Введение. Цитологические основы наследственности.		
	<b>Практические занятия 1</b>	<b>2</b>	
Изучение клеточного цикла, патология митоза.			
<b>Самостоятельная работа обучающегося:</b>	<b>2</b>		

	Клетка-основная единица биологической активности.		
<b>Тема 1.2. Основы цитогенетики</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>6</b>	<b>2</b>
	Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. Генетическое определение пола и его хромосомный механизм. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека. Гаметогенез у человека. Хромосомная теория Т. Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека. Правила хромосом.		
	<b>Теоретическое занятие 2</b>	2	
	Основы цитогенетики.		
	<b>Практическое занятие 2</b>	2	
	Изучение кариотипа человека (нормального и аномального).		
	<b>Самостоятельная работа обучающегося</b> Строение и типы метафазных хромосом человека.	2	
<b>Тема 1.3. Биохимические основы наследственности</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>6</b>	<b>2</b>
	Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства. Генетическое определение белков. Функции белков. Генная инженерия и биотехнология.		
	<b>Теоретическое занятие 3</b>	2	
	Биохимические основы наследственности.		
	<b>Практическое занятие 3</b>	2	
	Решение задач моделирующие принципы кодирования наследственной информации и процессы транскрипции.		
	<b>Самостоятельная работа обучающегося</b> Моделирование генетического кода.	2	
<b>Раздел 2. Гибридологический метод наследования</b>		<b>12</b>	

<b>признаков</b>			
<b>Тема 2.1. Закономерности наследования признаков</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>6</b>	<b>2</b>
	Открытие Г.Менделем законов независимого наследования. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Сущность законов наследования признаков у человека. Генотип. Фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. Количественная и качественная специфика проявления генов в признаках.		
	<b>Теоретическое занятие 4</b>	<b>2</b>	
	Закономерности наследования признаков.		
	<b>Практическое занятие 4</b>	<b>2</b>	
	Решение задач на моногибридное и дигибридное скрещивание.		
	<b>Самостоятельная работа обучающегося:</b>	<b>2</b>	
Гибринологический метод наследования признаков.			
<b>Тема 2.2. Наследование групп крови и резус-фактора у человека</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>6</b>	<b>2</b>
	Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.		
	<b>Теоретическое занятие 5</b>	<b>2</b>	
	Наследование групп крови и резус-фактора у человека.		
	<b>Практическое занятие 5</b>	<b>2</b>	
	Решение задач на наследование групп крови и резус-фактора.		
	<b>Самостоятельная работа обучающегося</b>	<b>2</b>	
Генетическое определение групп крови и резус-фактора.			
<b>Раздел 3. Методы изучения наследственности и</b>		<b>6</b>	

<b>изменчивости человека в норме и патологии</b>			
<b>Тема 3.1. Генеалогический метод изучения наследственности человека и современные методы анализа хромосом</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>6</b>	<b>2</b>
	Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследованиях.		
	<b>Теоретическое занятие 6</b>	<b>2</b>	
	Генеалогический метод изучения наследственности человека и современные методы анализа хромосом.		
	<b>Практическое занятие 6</b>	<b>2</b>	
	Генеалогический метод, составление и анализ родословных схем.		
	<b>Самостоятельная работа обучающегося</b>	<b>2</b>	
Генеалогический метод изучения генетики.			
<b>Раздел 4. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза</b>		<b>6</b>	
<b>Тема 4.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>6</b>	<b>2</b>
	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Наследственная изменчивость. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии. Факторы мутагенеза.		
	<b>Теоретическое занятие 7</b>	<b>2</b>	
	Виды изменчивости и виды мутаций у человека.		
<b>Практическое занятие 7</b>	<b>2</b>		

	Решение задач на наследование признаков, сцепленных с полом.		
	<b>Самостоятельная работа обучающегося</b>	2	
	Мутагенные факторы среды.		
<b>Раздел 5. Наследственность и патология.</b>		<b>15</b>	
<b>Тема 5.1. Хромосомные болезни</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>6</b>	<b>2</b>
	Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме. Структурные аномалии хромосом.		
	<b>Теоретическое занятие 8</b>	2	
	Хромосомные болезни.		
	<b>Практическое занятие 8</b>	2	
	Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных.		
	<b>Самостоятельная работа обучающегося</b>	2	
	Хромосомные аномалии человека.		
<b>Тема 5.2. Генные болезни</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>6</b>	<b>2</b>
	Причины генных заболеваний. Характеристика генных болезней человека. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Мультифакториальные заболевания. Методы изучения мультифакториальных заболеваний. Виды мультифакториальных признаков. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболе-		

	ваний. Значение наследственной предрасположенности в общей патологии человека. Моногенные синдромы МВПР, диагностика, прогноз здоровья потомства.		
	<b>Теоретическое занятие 9</b>	2	
	Генные болезни.		
	<b>Самостоятельная работа обучающегося</b>	2	
	Моногенное наследование как механизм передачи потомству качественных характеристик.		
<b>Тема 5.3. Медико-генетическое консультирование</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>3</b>	<b>2</b>
	Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.		
	<b>Теоретическое занятие10</b>	2	
	Медико-генетическое консультирование		
	<b>Самостоятельная работа обучающегося</b>	1	
	Генетические основы профилактики наследственной патологии.		
	<b>Дифференцированный зачет</b>	2	3
	<b>Всего:</b>	<b>57 ч.</b>	

### 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

#### 3.1. Материально-техническое обеспечение

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета «Генетика человека с основами медицинской генетики».

#### Оборудование учебного кабинета

**Учебно-программная документация:** примерная учебная программа, рабочая программа, календарно-тематический план.

**Методические материалы:** учебно-методические комплексы, обучающие и контролируемые программы, учебно-методические рекомендации для студентов по самостоятельной работе, контрольно-оценочные средства.

#### Учебно - наглядные пособия:

##### 1. Таблицы (плакаты):

- Строение клетки;
- Хромосомы;
- Нуклеиновые кислоты;
- Репликация ДНК;
- Биосинтез белка;
- Генетический код;
- Митоз и Мейоз;
- Половые клетки;
- Кариотип человека;
- Наследование свойств крови;
- Символы для составления родословных;
- Хромосомные синдромы.

##### 2. Наборы слайдов «Хромосомные синдромы».

##### 3. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями.

##### 4. Микропрепараты:

- Клетки крови человека;
- Органоиды и включения;
- Митоз в растительной и животной клетке;
- Половые клетки;
- Хромосомы человека.

##### 5. Модель: ДНК.

#### Технические средства обучения:

1. Мультимедийная система (компьютер, интерактивная доска, мультимедийный проектор).

2. Видеофильмы.

3. Обучающие компьютерные программы.

4. Микроскопы.

### **3.2. Информационное обеспечение обучения**

#### **Перечень учебных изданий, интернет-ресурсов, дополнительной литературы**

##### **Основная литература:**

1. Хандогина Е.К., Терехова И.Д., Жилина С.С., Майорова М.Е., Шахтарин В.В. Генетика человека с основами медицинской генетики.- М.:Гэотар- Медиа, 2015.-208с.
2. Янушевича О.О., Арутюнова С.Д. Медицинская генетика. -М.: «Гэотар- Медиа»2018. -208с.
3. Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики. -Ростов-на-Дону: "Феникс", 2015 г.

##### **Дополнительная литература:**

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика – М.: ГЭОТАР – Медиа, 2019.
2. Бочкова Н.П. Медицинская генетика. Москва, Издательская группа "ГЭОТАР – Медиа", 2018.
3. Гнатик Е.Н. Генетика человека. Былое и будущее. Москва, URSS, Издательство ЛКИ, 2015.
4. Савченко А.Ю., Рождественский А.С., Литвинович Е.Ф., Захарова Н.С., Шестирикова А.А. Основы медицинской и клинической генетики. Ростов- на-Дону: "Феникс", -Омск:ГОУ ВПО ОмГМА Росздрава, 2015.
5. Тейлор Д., Грин Н., Стаут У. Биология. – М.:Мир, 2017.
6. Щипков В.П., Кривошеина Г.Н. Практикум по медицинской генетике. –М: АКАДЕМИЯ, 2019.

##### **Интернет-ресурсы:**

[www.msu-genetics.ru](http://www.msu-genetics.ru)

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

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

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Основные показатели оценки результатов
<b>Умение:</b>	
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией.	Демонстрация проведения беседы с людьми, имеющими наследственную патологию. Описание ведения учета пациентов с наследственной патологией.
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	Демонстрация проведения беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Установление наследственных заболеваний для постановки предварительного диагноза.
<b>Знание:</b>	
Биохимические и цитологические основы наследственности.	Классификация биохимических основ наследственности. Классификация цитологических основ наследственности.
Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов.	Определение закономерностей наследования признаков. Определение видов взаимодействия генов.
Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.	Определение методов изучения наследственности и изменчивости человека в норме. Определение методов изучения наследственности и изменчивости человека патологии.
Основные виды изменчивости, видов мутаций у человека, факторы мутагенеза.	Определение видов изменчивости. Определение видов мутаций у человека. Определение факторов мутагенеза.
Основные группы наследственных заболеваний, причин и механизмов возникновения.	Определение основных групп наследственных заболеваний.
Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.	Определение целей, задач, к медико-генетическому консультированию. Определение методов и показаний к медико-генетическому консультированию.
	<b>Дифференцированный зачет</b>