

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Ливник Оксана Владимировна

Должность: Руководитель СФТИ НИЯУ МИФИ

Дата подписания: 24.04.2024 16:10:12

Уникальный программный ключ:

d85fa24259a0919da9082998917384201811

филиал федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования

«Национальный исследовательский ядерный университет «МИФИ»

**(СФТИ НИЯУ МИФИ)**

**УТВЕРЖДАЮ**

Зам. руководителя по учебной  
и научно-методической работе

«\_\_\_\_\_» \_\_\_\_\_ 20\_\_ г.

\_\_\_\_\_ П.О. Румянцев

## **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**

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

наименование дисциплины

Специальность 34.02.01 Сестринское дело

Квалификация (степень) выпускника Медицинская сестра/ медицинский брат

Форма обучения очная

Снежинск  
2022 г.

Рабочая программа дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики является частью основной профессиональной образовательной программы. Разработана в соответствии с ФГОС по специальности 34.02.01 Сестринское дело, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 12 мая 2014 года № 502.

**Организация - разработчик:** Снежинский физико-технический институт – филиал Федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Национальный исследовательский ядерный университет «МИФИ».

**Согласовано:**

Представитель работодателя: Дронов Е.В., Начальник ФГБУЗ ЦМСЧ №15 ФМБА России  
Ф.И.О., должность

\_\_\_\_\_ ( \_\_\_\_\_ )  
подпись Ф.И.О.

МП

## СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ .....	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ .....	13
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	14
5. ОСОБЕННОСТИ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ИЗ ЧИСЛА ИНВАЛИДОВ И ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ .....	18

# 1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

## 1.1. Область применения рабочей программы

Рабочая программа учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» является частью программы подготовки специалистов среднего звена (ППССЗ) с ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело (базовой подготовки).

**1.2. Место учебной дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:** дисциплина входит в общепрофессиональный цикл.

## 1.3. Цели и задачи учебной 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.

## 1.4. Освоение программы учебной дисциплины способствует формированию общих и профессиональных 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. Рекомендуемое количество часов на освоение примерной программы учебной дисциплины**

максимальной учебной нагрузки обучающегося 102 часов, в том числе:  
обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 66 часов;  
самостоятельной работы обучающегося 36 часов,

## 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

<b>Вид учебной работы</b>	<b>Объем часов</b>
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	<b>102</b>
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	<b>66</b>
в том числе:	
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	<b>36</b>
1. Подготовка реферативных сообщений. 2. Составление и анализ схем. 3. Заполнение таблиц. 4. Решение ситуационных задач. 5. Составление памяток. 6. Зарисовывание схематического строения генетического материала. 7. Решение задач, моделирующих наследование генных заболеваний. 8. Выполнение учебно-исследовательской работы.	
<b>Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета</b>	

## 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 работа (проект) (если предусмотрены)		Объем часов	Уровень усвоения
1	2		3	4
<b>Введение</b>	<b>Содержание учебного материала</b>		4	
	1	Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека.		1
	2	Медицинская генетика как наука и отрасль здравоохранения, ее достижения.		1
	3	История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых.		1
	4	Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем		1
	5	Развитие медико-генетической службы.		1
<b>Раздел 1. Основы генетики человека</b>				
<b>Тема 1.1. Цитологические основы наследственности</b>	<b>Содержание учебного материала</b>		4	
	1	Строение, состав и типы метафазных хромосом человека.		2
	2	Кариотип человека.		2
	3	Митоз – универсальный способ деления соматических клеток. Сущность и биологическая роль митоза		2
	4	Сущность и биологическое значение мейоза		2
	5	Роль патологических митозов и мейозов в развитии генетических заболеваний		2
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> Составление схем нормального и патологического митоза. Заполнение схемы «Генетика пола у человека», тельца Барра и их диагностическое значение.			4
<b>Тема 1.2. Биохимические основы наследственности</b>	<b>Содержание учебного материала</b>		4	
	1	Химическая организация ДНК (модель Уотсона-Крика)		2
	2	Генетические функции ДНК: запись и хранение наследственной информации		2

	3	(генетический код и его свойства), размножение наследственной информации (репликация ДНК), реализация наследственной информации (основные этапы биосинтеза белка) Виды РНК, особенности строения, биологическая РНК в реализации наследственной информации.		2
	4	Ген – функциональная единица наследственного материала. Структура гена.		2
	<b>Практическое занятие</b> Биохимические основы наследственности		4	3
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> Решение задач по молекулярной биологии. Зарисовывание схематического строения гена.		4	
	<b>Содержание учебного материала</b>		4	
<b>Тема 1.3. Закономерности наследования признаков. Хромосомная теория наследственности</b>	1.	Сущность законов Г.Менделя		2
	2.	Типы наследования менделирующих признаков у человека		2
	3.	Генотип и фенотип. Факторы, влияющие на процесс реализации генотипа в фенотип.		2
	4.	Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.		2
	5.	Количественная и качественная специфика проявления генов в признаках: пенетрантность и экспрессивность генов у человека.		2
	6.	Множественные аллели. Наследование групп крови по системе АВО.		2
	7.	Хромосомная теория наследственности Т.Г. Моргана		2
	8.	Линейное расположение генов в хромосомах.		2
	9.	Сцепленные гены. Кроссинговер.		2
	10.	Карты хромосом человека.		2
		<b>Практическое занятие.</b> Цитологические основы наследственности		4



	<p><b>Самостоятельная работа обучающихся.</b></p> <p>Решение задач, моделирующих различные варианты наследования признаков</p> <p>Решение ситуационных задач на генетику групп крови и резус-фактора.</p> <p>Написание реферативного сообщения «Генетика резус-фактора. Резус- конфликт в медицинской практике»</p>	6	3
<p><b>Тема 1.4.</b></p> <p><b>Методы изучения наследственности человека</b></p>	<p><b>Содержание учебного материала</b></p>	6	
	<p>1 Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.</p>		2
	<p>2 Сущность генеалогического метода и области его применения. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом типам наследования.</p>		2
	<p>3 Сущность и область применения близнецового метода. Роль наследственности и среды в формировании признаков.</p>		2
	<p>4 Цитогенетический метод, содержание, этапы, область применения для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения Х и У-хроматина.</p>		2
	<p>5 Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).</p>		2
	<p>6 Популяционно-статистический метод. Сущность и возможности метода.</p>		2
	<p>7 Биохимический метод, сущность и область применения. Качественные тесты,</p>		2

<b>Тема 1.5. Изменчивость, виды, биологическое значение</b>		позволяющие определять нарушения обмена веществ.		
	8	Метод дерматоглифики.		2
	9	Иммуногенетический метод. Сущность и область применения.		2
	<b>Практическое занятие. Законы Менделя и условия их проявления. Типы наследования признаков</b>		6	2
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>		5	3
	1	Составление и анализ родословных схем.		
	2	Расчет вероятности наследования неблагоприятных признаков и заболеваний в потомстве.		
	3	Написание реферативное сообщение «Современные методы диагностики генетических заболеваний»		
	<b>Содержание учебного материала</b>		6	
	1	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости		2
	2	Модификационная изменчивость, характеристика, биологическое значение. Норма реакции генетически детерминированных признаков. Фенокопии.		2
	3	Комбинативная изменчивость, ее механизмы и значение в обеспечении генетического разнообразия людей.		2
	4	Мутационная изменчивость, причины, сущность, биологическое значение.		2
	5	Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные)		2
	6	Мутагенез, его виды. Факторы мутагенеза (физические, химические и биологические)		2
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>		4	3
	Составление и заполнение таблицы «Различия характеристик разных видов изменчивости. Составление памятки «Генетическая опасность загрязнения окружающей среды».			

<b>Раздел 2. Основы медицинской генетики</b>				
<b>Тема 2.1. Наследственные болезни и их классификация. Заболевания с наследственной предрасположенностью</b>	<b>Содержание учебного материала</b>		6	
	1	Классификация наследственных болезней. Характеристика основных групп наследственной патологии.		2
	2	Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.		2
	3	Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.		2
	4	Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.		2
	5	Изолированные и множественные врожденные пороки развития.		2
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> Провести учебно-исследовательскую работу и составить схему родословной по наследованию в семье заболевания с наследственной предрасположенностью (гипертоническая болезнь, язвенная болезнь, бронхиальная астма, ревматизм и др)		4	3
<b>Тема 2.2 Хромосомные болезни</b>	<b>Содержание учебного материала</b>		6	
	1	Понятие о количественных и структурных аномалиях аутосом, количественных аномалиях половых хромосом, механизмах их возникновения		2
	2	Количественные аутосомные синдромы: клиника, цитогенетические варианты (синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау)		2
	3	Структурные аномалии аутосом. Синдром «Кошачьего крика» (клиника, особенности кариотипа)		2
	4	Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: клиника, цитогенетические варианты (синдром Шерешевского-Тернера, синдром три- и полисомии X, синдром дисомии по Y-хромосоме, синдром Клайнфельтера)		2
	<b>Практическое занятие</b> Хромосомная теория наследственности. Генетика пола.		4	2

	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> Заполнение таблицы «Характеристика генотипов и фенотипов при хромосомных болезнях человека».	4	3
<b>Тема 2.3 Генные болезни. Профилактика наследственной патологии</b>	<b>Содержание учебного материала</b> Нарушение обмена аминокислот (фенилкетонурия) Нарушение обмена углеводов (галактоземия) Нарушение обмена липидов (болезнь Гоше, Тея-Сакса) Мукополисахаридозы Нарушение обмена гормонов (врожденный гипотиреоз, адено-генитальный синдром) Виды и организационные формы профилактики наследственной патологии Медико-генетическое консультирование Перинатальная диагностика Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена Национальный проект «Здоровье» о расширении неонатального скрининга детей первого года жизни.	6	2
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> Решение задач, моделирующих наследование генных заболеваний. Подготовка реферативных сообщений «Современные методы диагностики и основные направления в лечении генных заболеваний».	5	3
	<b>Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета</b>		
<b>Всего:</b>		<b>102</b>	

Для характеристики уровня освоения учебного материала используются 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 УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Специализированный кабинет химии и биологии. Кабинет фармакологии. Кабинет основ микробиологии и иммунологии. Кабинет генетики человека с основами медицинской генетики. 456776, Челябинская область, г. Снежинск, ул. Комсомольская, д. 8, Лит. А2, этаж 1, № 53

Рабочее место преподавателя, доска, столы ученические с подводом воды – 9 шт., Шкаф сушильный ЩС-025-10 - 1 шт.; Вискозиметр Энглера «ВУ» - 2 шт.; Микроскоп «Биолам М» - 1 шт.; Микроскоп МИИ-11 - 1 шт.; Микроскоп МИН-6 - 1 шт.; Бюретка - 8 шт.; Колбы мерные - 8 шт.; Мензурки 100, 50 - 112 шт.; Пробирки - 50 шт.; Стаканы ВН50, 100 - 8 шт.; Набор денсиметров - 1 шт.; Другое оборудования и химическая посуда для проведения лабораторных работ, микроскопы, комплект микропрепаратов "Анатомия", комплект микропрепаратов "Общая биология", модель структуры ДНК (разборная).

Помещение для самостоятельных работ. Читальный зал с выходом в сеть Интернет. 456776, Челябинская область, г. Снежинск, ул. Комсомольская, д. 8, Лит. А3, этаж 2, № 2

Компьютеры- 2 шт., Принтер-1 шт., Выставочные шкафы-4 шт., Стол-12 шт., Стулья-24 шт.

#### 3.2. Информационное обеспечение обучения

##### Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

Основные источники:

1. Рубан Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Рубан Э. Д. - Ростов н/Д: Феникс, 2020. - 319 с. (Среднее медицинское образование). - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785222351772.html>. - Режим доступа: по подписке.

Дополнительные источники

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. -

Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970451489.html>. - Режим доступа: по подписке.

### 3.3.Применяемые образовательные технологии

При организации и проведении учебных занятий по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» применяются элементы активных и интерактивных методов:

- 1.Технология учебного сотрудничества (работа в малых группах).

## 4.КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<b>Умения</b>	
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией.	<p>Оценка результата прогнозирования потомства и рекомендации по планированию семьи.</p> <p>Оценка результата определения типов наследования патологических признаков.</p> <p>Оценка результата тезисов бесед по вопросам профилактики наследственных болезней.</p> <p>Оценка результата схемы обследования и опроса больных с наследственной патологией.</p> <p>Оценка результатов учебно-</p>

	<p>исследовательской работы.</p> <p>Оценка результатов решения задач, моделирующих наследование неблагоприятных признаков и заболеваний.</p>
<p>Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии</p>	<p>Оценка результата составленных схем обследования и опроса.</p> <p>Оценка результата составления памяток.</p>
<p>Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.</p>	<p>Оценка результатов составления и анализа родословных схем.</p> <p>Оценка результатов решения задач, моделирующих наследование неблагоприятных признаков и заболеваний.</p> <p>Оценка результата раскладки аномальных кариотипов по фотографиям больных.</p> <p>Оценка результатов заполнения таблиц по характеристике кариотипов и фенотипов при хромосомных болезнях человека.</p> <p>Оценка результата составленных схем обследования и опроса больных.</p> <p>Оценка результатов учебно-исследовательской работы.</p>
<p><b>Знания</b></p>	<p>Оценка результата группового и</p>

<p>Биохимические и цитологические основы наследственности</p>	<p>индивидуального опроса в устной форме.</p> <p>Оценка результата тестового контроля знаний.</p> <p>Оценка результата составления схем.</p> <p>Оценка результата заполнения таблиц.</p> <p>Оценка результатов решения задач по молекулярной биологии.</p> <p>Оценка результата зарисовывания схемы гена.</p>
<p>Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов</p>	<p>Оценка результата индивидуального и группового опроса в устной форме.</p> <p>Оценка результата выполнения тестовых заданий.</p> <p>Оценка результатов решения ситуационных задач.</p> <p>Оценка реферативных сообщений.</p>
<p>Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</p>	<p>Оценка результатов индивидуального и группового опроса в устной форме.</p> <p>Оценка результата выполнения тестовых заданий.</p> <p>Оценка результата составления</p>
	<p>анализа родословных схем.</p>



	Оценка реферативных сообщений.
Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза.	<p>Оценка результатов индивидуального и группового опроса в устной форме.</p> <p>Оценка результата выполнения тестовых заданий.</p> <p>Оценка результатов заполнения таблиц.</p> <p>Оценка результата составленных памяток.</p>
Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения	<p>Оценка результатов индивидуального и группового опроса в устной форме.</p> <p>Оценка результата выполнения тестовых заданий.</p> <p>Оценка результатов раскладки кариотипов по фенотипам.</p> <p>Оценка реферативных сообщений.</p> <p>Оценка результатов заполнения таблиц.</p> <p>Оценка в учебно-исследовательской работы</p>
Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.	<p>Оценка результата индивидуального и группового опроса в устной форме.</p> <p>Оценка результата выполнения тестовых заданий.</p>

Оценка результата решения ситуационных задач.
Оценка результата составленных схем обследования и опроса.
Оценка тезисов беседы.

## 5. ОСОБЕННОСТИ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ИЗ ЧИСЛА ИНВАЛИДОВ И ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ

При необходимости осуществляется дополнительная поддержка преподавания психологами, социальными работниками колледжа. В соответствии с письмом Минобрнауки РФ от 12.07.2007 № 03-1563 «Об организации образовательного процесса в учреждениях начального профессионального и среднего профессионального образования для лиц с ограниченными возможностями здоровья» в рамках дисциплины предполагается использовать социально-активные и рефлексивные методы обучения, технологии социокультурной реабилитации с целью оказания помощи в установлении полноценных межличностных отношений с другими студентами, создании комфортного психологического климата в студенческой группе.

Подбор и разработка учебных материалов производятся с учетом предоставления материала в различных формах: аудиальной, визуальной, с использованием специальных технических средств и информационных систем.

Освоение дисциплины лицами с ОВЗ осуществляется с использованием средств обучения общего и специального назначения (персонального и коллективного использования). Материально-техническое обеспечение предусматривает приспособление аудиторий к нуждам лиц с ОВЗ.

Обучающиеся с нарушенным слухом обеспечены разнообразным наглядным материалом в процессе обучения. Сложные для понимания темы снабжены как можно большим количеством схем, диаграмм, рисунков, компьютерных презентаций, другим наглядным материалом. Звуковая информация дублируется зрительной, термины прописываются на доске.