

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«Национальный исследовательский ядерный университет «МИФИ»

**Димитровградский инженерно-технологический институт –**  
филиал федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего  
образования «Национальный исследовательский ядерный университет «МИФИ»  
**(ДИТИ НИЯУ МИФИ)**



УТВЕРЖДАЮ

Директор техникума ДИТИ НИЯУ МИФИ

Н.А. Домнина

15 апреля 2022г.

## Рабочая программа

учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

по программе подготовки специалистов среднего звена

специальности 34.02.01 Сестринское дело

Форма обучения очная

Учебный цикл общепрофессиональный

Составлена на основе ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело, утвержденного приказом Минобрнауки РФ от 12 мая 2014 года № 502

Рассмотрена

на заседании методической цикловой комиссии

Общеобразовательных и медицинских дисциплин

Протокол № 8 от 24 марта 2021г.

Председатель МЦК М.П. Липанова

Разработчик рабочей программы: Германова Е.В., преподаватель техникума ДИТИ НИЯУ МИФИ

Семестр	Трудоемкость час. (ЗЕТ)	Лекций, час.	Практич. занятий, час.	Лаборат. работ, час.	СРС, час.	Консультации, час	Форма промежуточного контроля (экз., час./зачет)
4	54	18	18	-	15	3	дифферен. зачет
Итого	54	18	18	-	15	3	

## **СОДЕРЖАНИЕ**

	стр.
<b>1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	3
<b>2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	5
<b>3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	12
<b>4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	14

# 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 54 часов, в том числе:

обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 36 часов;

самостоятельной работы обучающегося 15 часов,

консультаций 3 часа.

## 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>54</b>
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	<b>36</b>
в том числе:	
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	<b>15</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.	
Консультации	<b>3</b>

**Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета**

## 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>	<b>2</b>		
	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>34</b>		
<b>Тема 1.1. Цитологические основы наследственности</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>2</b>		
	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.	<b>2</b>	<b>3</b>
<b>Тема 1.2. Биохимические основы наследственности</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>2</b>		
	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.		1	
	<b>Содержание учебного материала</b>		2	
<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>	2	3
<p><b>Тема 1.4.</b></p> <p><b>Методы изучения наследственности человека</b></p>	<p><b>Содержание учебного материала</b></p>	2	
	<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>		2	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>Консультация</b>		1	
	<b>Содержание учебного материала</b>		2	
	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>		2	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>18</b>	
<b>Тема 2.1. Наследственные болезни и их классификация. Заболевания с наследственной предрасположенностью</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	
	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>	2	
	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)		3
	<b>Консультация</b>	1	
<b>Тема 2.2 Хромосомные болезни</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	2	
	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>	4	
	Хромосомная теория наследственности. Генетика пола.		2

	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> Заполнение таблицы «Характеристика генотипов и фенотипов при хромосомных болезнях человека».	2	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.	2	2
	<b>Консультация</b>	1	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> Решение задач, моделирующих наследование генных заболеваний. Подготовка реферативных сообщений «Современные методы диагностики и основные направления в лечении генных заболеваний».	2	3
<b>Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета</b>			
<b>Всего:</b>		<b>54</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**

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета генетики человека с основами медицинской генетики (ауд. 3-113).

Оборудование и техническое оснащение: посадочные места по количеству обучающихся, рабочее место преподавателя, доска, информационные стенды, микроскопы, комплект микропрепаратов "Анатомия", комплект микропрепаратов "Общая биология", модель структуры ДНК (разборная).

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

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

Основные источники:

1.Бочкова Н.П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н.П. Бочкова. – М. : ГЭОТАР – Медиа, 2016. – 224 с.

Дополнительные источники

1.Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : 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, 2014. – 192 с. <http://www.studentlibrary.ru/book/>

2.Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб. для студентов сред. образоват. учреждений и фак. сред. проф. образования мед. вузов, обучающихся по специальностям 060101.52 "Лечеб. дело", 060102.51 и 060102.52 "Акушер. дело", 060501.51 "Сестр. дело" по дисциплине "Мед. генетика" / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; под ред. О. О. Янушевича и С. Д. Арутюнова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013.-208с. <http://www.studentlibrary.ru/book/>

3.Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. – 224 с. <http://www.studentlibrary.ru/book/>

### **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
<p><b>Умения</b></p> <p>Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией.</p>	<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-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</p>	<p>Оценка результатов составления и</p>

<p>диагностику наследственных болезней.</p>	<p>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 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</p>
<p>Биохимические и цитологические основы наследственности</p>	

	схемы гена.
Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	<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>
Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	<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> <p>Оценка реферативных сообщений.</p>
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	Оценка результатов индивидуального и группового опроса в устной форме.



	<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>
<p>Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</p>	<p>Оценка результата индивидуального и группового опроса в устной форме.</p> <p>Оценка результата выполнения тестовых заданий.</p> <p>Оценка результата решения ситуационных задач.</p> <p>Оценка результата составленных схем обследования и опроса.</p> <p>Оценка тезисов беседы.</p>