

## **ЧПОУ "Гуманитарный колледж "Эдельвейс"**

ОДОБРЕНА

УМО преподавателей

ОГСЭ, ЕН и ОП дисциплин

Протокол № \_\_\_\_\_ от \_\_\_\_\_ 20 \_\_\_\_ г.

Председатель УМО \_\_\_\_\_ Зубайраева Л.В

УТВЕРЖДЕНА

Зав. учебной частью

\_\_\_\_\_ Бахаева Х.Ш.

« \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 20 \_\_\_\_ г.

### **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

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

**По специальности:  
34.02.01 «Сестринское дело»**

*(на базе основного общего образования)*

2023г

Рабочая программа дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) по специальности (специальностям) среднего профессионального образования (далее - СПО) для специальности: 34.02.01 Сестринское дело.

Организация-разработчик: ЧПОУ "Гуманитарный колледж "Эдельвейс"

Разработчик: Зубайраева Л.В.

ЧПОУ "Гуманитарный колледж "Эдельвейс"

Рассмотрена на заседании УМО преподавателей ОГСЭ, ЕН И ОП дисциплин  
\_\_\_\_\_ Председатель УМО Зубайраева Л.В.

Протокол № \_\_\_\_\_ от « \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 20 \_\_\_\_ г.

Согласовано

Зав. учебной частью \_\_\_\_\_ Бахаева Х.Ш.

## СОДЕРЖАНИЕ

	стр.
1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ	5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ	12
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ	14

# **1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ**

ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

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

Рабочая программа дисциплины является частью ППССЗ в соответствии с ФГОС по специальности СПО 34.02.01 Сестринское дело.

## **1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:**

Рабочая программа общепрофессиональной дисциплины ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики относится к профессиональному циклу дисциплин.

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

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен **уметь**:

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить беседы по планированию семьи с учётом имеющейся наследственной патологии;
- рассчитывать риск рождения больного ребёнка у родителей с наследственной патологией;
- 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. Рекомендуемое количество часов на освоение программы дисциплины:**

максимальной учебной нагрузки обучающегося - 51 час. в том числе:  
обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося - 34 часов;  
самостоятельной работы обучающегося - 17 часов.

## 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

### 2.1. Объем дисциплины и виды учебной работы

<b>Вид учебной работы</b>	<b><i>Объем часов</i></b>
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	51
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	34
в том числе:	
практические занятия	14
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	17
1. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека.	1 1
2. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот.	
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 2
5. Составление и анализ родословных схем.	6
6. Изучение основной и дополнительной литературы.	
7. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.	2 2
8. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.	2
9. Подготовка реферативных сообщений.	1
<b>Итоговая аттестация в форме дифференцированного зачета</b>	

## 2.2. Тематический план и содержание дисциплины ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа обучающихся, курсовая работа (проект) (если предусмотрены)		Объем часов	Уровень усвоения
Раздел 1.	Введение. Цитологические и биохимические основы наследственности			
Тема 1.1. Введение История генетики.	1	Содержание учебного материала	2	
		<p>Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека.</p> <p>Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека.</p> <p>Разделы дисциплины «генетика человека с основами медицинской генетики».</p> <p>Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами.</p> <p>История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.</p>		
	2	<p>Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. Клеточное ядро: функции, компоненты.</p> <p>Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла.</p>		

	<b>3</b>	<p>Строение и функции хромосом человека.</p> <p>Кариотип человека.</p> <p>Основные типы деления эукариотических клеток.</p> <p>Клеточный цикл и его периоды.</p> <p>Биологическая роль митоза и амитоза.</p> <p>Роль атипических митозов в патологии человека.</p> <p>Биологическое значение мейоза.</p> <p>Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.</p>		
	<b>Практическое занятие № 1 Кариотип человека.</b>			<b>2</b>
	<b>Самостоятельная работа обучающегося</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.		<b>2</b>	
<b>Тема 1.2. Методы изучения генетики.</b>	<b>1</b>	<b>Содержание учебного материала</b> Раздел генетики, изучающий наследственность и изменчивость у человека, называется антропогенетикой или генетикой человека. Генетика человека - это наука о наследственно обусловленных различиях между людьми.	<b>2</b>	
	<b>2</b>	<b>Практическое занятие № 2 Мейоз.</b>		<b>2</b>
	<b>Самостоятельная работа обучающегося</b> 1. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. 2. Изучение основной и дополнительной литературы. 3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 4. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.		<b>2</b>	

	5. Подготовка реферативных сообщений.			
<b>Тема 1.3 Нуклеиновые кислоты. Ген.</b>	<b>1</b>	<b>Содержание учебного материала</b> Нуклеиновые кислоты — это биополимеры, которые являются носителями генетической (наследственной) информации.	<b>2</b>	
	<b>2</b>	<b>Практическое занятие № 3 Биосинтез белка.</b>		<b>2</b>
<b>Раздел 2.</b>	<b>ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИЗНАКОВ</b>			
<b>Тема 2.1. Биохимические основы наследственности.</b>		<b>Содержание учебного материала</b>	<b>2</b>	
	<b>1</b>	Материальными носителями наследственности являются нуклеиновые кислоты, которые представлены двумя типами: дезоксирибонуклеиновой кислотой (ДНК), находящейся главным образом в ядре клетки и входящей в состав хромосом, и рибонуклеиновыми (РНК) кислотами.		
	<b>2</b>	<b>Практическое занятие №4 Моно- и дигибридное скрещивание</b>		<b>2</b>
	<b>Самостоятельная работа обучающегося</b> 1.Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.		<b>2</b>	

<b>Раздел 3.</b>	<b>МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ И ИЗМЕНЧИВОСТИ ЧЕЛОВЕКА В НОРМЕ И ПАТОЛОГИИ</b>			
<b>Тема 3.1. Законы Г. Менделя. Теории Т. Моргана.</b>		<b>Содержание учебного материала</b>	<b>2</b>	
	<b>1</b>	Из проведенных экспериментов Т. Морган сформулировал закон сцепленного наследования. Гены, расположенные в одной хромосоме, наследуются вместе, образуя группу сцепления, и сила сцепления между ними обратно пропорциональна расстоянию между этими генами.		
	<b>2</b>	<b>Практическое занятие №5</b> Взаимодействие генов.		<b>2</b>
		<b>Самостоятельная работа обучающегося</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.	<b>2</b>	
<b>Раздел 4.</b>	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.			
<b>Тема 4.1. Наследственные свойства крови.</b>	<b>1</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>2</b>	
		Наследственные заболевания крови характеризуются изменением формы и свойств эритроцитов и содержащегося в них гемоглобина.		
		<b>Самостоятельная работа обучающегося</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 4. Подготовка реферативных сообщений.	<b>2</b>	
<b>Тема 4.5.</b>	<b>1</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>2</b>	

Изменчивость. Мутации у человека.		Мутационная изменчивость связана с возникновением мутаций. Мутации (лат. mutatio - изменение) - внезапные, возникающие спонтанно или вызванные мутагенами наследуемые изменения генетического материала, приводящие к изменению тех или иных признаков организма.		
	2	Практическое занятие № 6 Составление родословных.		2
Раздел 5.	Наследственность и патология			
Тема 5.1. Хромосомные болезни.		Содержание учебного материала	2	
	1	Наследственные болезни и их классификация.		
	2	Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты.		
	Самостоятельная работа обучающегося 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.		2	
Тема 5.2. Генные болезни.		Содержание учебного материала	2	2
	1	Сцепленные заболевания.		
	Самостоятельная работа обучающегося 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме		2	

	дисциплины.			
<b>Тема 5.3. Наследственные болезни.</b>		<b>Содержание учебного материала</b>	<b>2</b>	
	<b>1</b>	Наследственные заболевания — заболевания, возникновение и развитие которых связано с различными дефектами и нарушениями в наследственном аппарате клеток. В основе наследственных заболеваний лежат мутации: хромосомные, генные и митохондриальные.		
	<b>2</b>	<b>Практическое занятие № 7</b> Решение задач.		
			<b>Всего</b>	<b>34</b>

### **3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ**

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

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

Оборудование учебного кабинета:

- 1.Таблицы.
2. Наборы слайдов «Хромосомные синдромы»
3. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями
- 4.Микроскопы
- 5.Микропрепараты
6. Кадропроектор (для слайдов)
7. Мультимедиа система (компьютер, интерактивная доска)
8. Видеофильмы
- 9.Обучающие компьютерные программы
10. Контролирующие компьютерные программы

## **1. Основные источники:**

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика – М.: ГЭОТАР – Медиа, 2014.
2. Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д. «Медицинская генетика» Феникс Ростов –на- Дону. 2015г.

## **2. Дополнительные источники:**

1. Атлас по цитогенетике. – М.:Мир, 2015.
2. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика (лекции и задачи). – Ростов-на- Дону: Феникс, 2014.
3. Рис, Стернберг. Введение в молекулярную биологию. – М.: Мир, 2014.
4. Сингер М., Берг П. Гены и геном 1 и 2 т. – М.: Мир, 2015.
5. Тейлор Д., Грин Н., Стаут У. Биология. – М.:Мир, 2015.
6. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. Проблемы и подходы. – М.: Мир, 2015.
7. Фросин В.Н. Учебные задачи по общей и медицинской генетике. – Казань: Магариф, 2015.
8. Мерфи Э., Чейз Г. Основы медико-генетического консультирования. – 2015.
9. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. В 3 т. – М.: Мир, 2015.
10. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: Мастерство, 2015.
11. Приходченко Н.Н. , Шкурят Т.П. Генетика человека. – Ростов-на-Дону, 2015.
1. Электронные образовательные ресурсы (дидактический материал на электронном носителе для интерактивной доски, электронные дидактические материалы информационного, практического и контролирующего типов, электронные учебные пособия)

## КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ 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.

<b>Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)</b>	<b>Формы и методы контроля и оценки результатов обучения</b>
<b>Умения</b>	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	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. Проверка тезисов профилактической беседы. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий.
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.
<b>Знания</b>	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	