

ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«КРАСНОДАРСКИЙ КРАЕВОЙ БАЗОВЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ КРАСНОДАРСКОГО КРАЯ



УТВЕРЖДАЮ

Директор колледжа

Ф.А. Нехай

июня 2022 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**ОП. 04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА
С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

**СПЕЦИАЛЬНОСТЬ
34.02.01 СЕСТРИНСКОЕ ДЕЛО**

БАЗОВАЯ ПОДГОТОВКА

ОЧНАЯ ФОРМА ОБУЧЕНИЯ

2022

РЕЦЕНЗИЯ
на рабочую программу учебной дисциплины
"Генетика человека с основами медицинской генетики",
специальность 34.02.01 "Сестринское дело",
базовая подготовка

Рецензируемая рабочая программа разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования, учебного плана и рабочей программы воспитания по специальности 34.02.01 "Сестринское дело".

Программа рассчитана на 36 часов аудиторного времени (18 часов – теоретических, 18 часов – практических занятий).

В пояснительной записке четко отражены назначения дисциплины, её роль в программе подготовки специалистов среднего звена, требования к знаниям и умениям студентов, форма промежуточной аттестации.

Программа состоит из 5 разделов: "Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины. Цитологические основы наследственности", "Биохимические основы наследственности. Закономерности наследования признаков", "Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии", "Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза" и "Наследственность и патология".

Рабочая программа предполагает проведение лекций и практических занятий. Предлагаемые в программе практические занятия закрепляют теоретические знания, позволяют наиболее детально и углубленно оценить единство структуры и функции.

Программный материал распределён с учетом сложности тем, логической последовательности и профильности обучения.

Положительными аспектами рабочей программы являются:

- указание профессионально значимых знаний и умений, общих и профессиональных компетенций, личностных результатов;
- подробная расшифровка тематического плана по различным формам занятий (лекции, практические занятия);
- четкое планирование учебного материала с указанием содержания учебного материала и видов самостоятельной внеаудиторной работы обучающихся.

Содержание программы отвечает современному уровню биологической науки, требованиям, предъявляемым к профессиональной подготовке указанных специалистов и заслуживает положительной оценки.

Преподаватель биологии ФГБОУ ВО «Кубанский
государственный медицинский университет»
Минздрава России, кандидат технических наук

И.А. Полянская

И.А. Полянская



РЕЦЕНЗИЯ
на рабочую программу учебной дисциплины
"Генетика человека с основами медицинской генетики",
специальность 34.02.01 "Сестринское дело",
базовая подготовка

Рабочая программа разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования, учебного плана и рабочей программы воспитания по специальности 34.02.01 "Сестринское дело".

Основной целью дисциплины является овладение студентами системой знаний по медицинской генетике, необходимых для дальнейшего изучения специальных клинических дисциплин, формирование методологической основы практических знаний и умений.

Программный материал включает в себя пять разделов, рассчитан на один семестр и 36 часов аудиторного времени, распределён с учетом сложности тем, логической последовательности и профильности обучения.

В пояснительной записке четко отражены назначения дисциплины, её роль в подготовке специалиста, требования к знаниям и умениям студентов, форма промежуточной аттестации.

Рабочая программа предполагает проведение лекционных и практических занятий. Предлагаемые в программе практические занятия закрепляют теоретические знания, позволяют наиболее детально и углубленно оценить единство структуры и функции.

Положительными сторонами рабочей программы являются:

- указание профессионально значимых знаний и умений, общих и профессиональных компетенций, личностных результатов;
- подробная расшифровка тематического плана по различным формам занятий (лекции, практические занятия);
- четкое планирование учебного материала с указанием содержания учебного материала и видов самостоятельной внеаудиторной работы обучающихся.

Программа составлена методически грамотно, в соответствии с требованиями к оформлению, содержанию и структуре. Содержание программы отвечает современному уровню биологической науки, отражает требования, предъявляемые к профессиональной подготовке указанных специалистов и заслуживает положительной оценки.

Начальник отдела по методической работе,
преподаватель высшей
квалификационной категории



Н.Н. Панжинская

СОДЕРЖАНИЕ

	Стр.
ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА	4
1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	5
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	9
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	16
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	18

ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Рабочая программа учебной дисциплины "Генетика человека с основами медицинской генетики" (индекс ОП.04) разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования (ФГОС СПО), учебного плана по специальности 34.02.01 Сестринское дело, очная форма обучения и программы воспитания ККБМК 2022 года для специальности 34.02.01 Сестринское дело.

В результате освоения программы дисциплины "Генетика человека с основами медицинской генетики" студент 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;

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 их возникновения;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию;

обладать следующими общими и профессиональными компетенциями:
ОК 1-5, ОК 8 и ОК 11; ПК 1.1, ПК 2.1-2.3, ПК 2.5-2.6;

достичь следующих личностных результатов: ЛР 1-12.

Рабочая программа рассчитана на 36 часов аудиторного времени, в том числе 18 часов теоретических занятий (лекций) и 18 часов практических занятий (включая дифференцированный зачёт). Объём самостоятельной работы студентов – 18 часов.

Занятия проводятся в виде лекций и практических занятий. Предлагаемые в программе практические занятия закрепляют теоретические знания, позволяют наиболее детально и углубленно оценить единство структуры и функции наследственного аппарата человека.

Данная программа состоит из 5 разделов:

- "Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины. Цитологические основы наследственности";
- "Биохимические основы наследственности. Закономерности наследования признаков";
- "Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии";
- "Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза";
- "Наследственность и патология".

Форма промежуточной аттестации – дифференцированный зачет.

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 (базовая подготовка).

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

Учебная дисциплина является общепрофессиональной дисциплиной профессионального цикла: ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики.

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 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.

В результате освоения учебной дисциплины студент должен обладать следующими **общими и профессиональными компетенциями**:

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 вмешательства.

ПК 2.2. Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.

ПК 2.3. Сотрудничать со 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 утверждённую медицинскую документацию.

В результате освоения учебной дисциплины студент должен достичь следующих **личностных результатов**:

ЛР 1. Осознающий себя гражданином России и защитником Отечества, выражающий свою российскую идентичность в поликультурном и многоконфессиональном российском обществе и современном мировом сообществе. Сознательное единство с народом России, с Российским государством, демонстрирующий ответственность за развитие страны. Проявляющий готовность к защите Родины, способный аргументированно отстаивать суверенитет и достоинство народа России, сохранять и защищать историческую правду о Российском государстве.

ЛР 2. Проявляющий активную гражданскую позицию на основе уважения закона и правопорядка, прав и свобод сограждан, уважения к историческому и культурному наследию России. Осознанно и деятельно выражающий неприятие дискриминации в обществе по социальным, национальным, религиозным признакам; экстремизма, терроризма, коррупции, антигосударственной деятельности. Обладающий опытом гражданской социально значимой деятельности (в студенческом самоуправлении, добровольчестве, экологических, природоохранных, военно-патриотических и др. объединениях, акциях, программах). Принимающий роль избирателя и участника общественных отношений, связанных с взаимодействием с народными избранниками.

ЛР 3. Демонстрирующий приверженность традиционным духовно-нравственным ценностям, культуре народов России, принципам честности, порядочности, открытости. Действующий и оценивающий свое поведение и поступки, поведение и поступки других людей с позиций традиционных российских духовно-нравственных, социокультурных ценностей и норм с учетом осознания последствий поступков. Готовый к деловому взаимодействию и неформальному общению с представителями разных народов, национальностей, вероисповеданий, отличающий их от участников групп с деструктивным и

девиантным поведением. Демонстрирующий неприятие социально опасного поведения окружающих и предупреждающий его. Проявляющий уважение к людям старшего поколения, готовность к участию в социальной поддержке нуждающихся в ней.

ЛР 4. Проявляющий и демонстрирующий уважение к труду человека, осознающий ценность собственного труда и труда других людей. Экономически активный, ориентированный на осознанный выбор сферы профессиональной деятельности с учетом личных жизненных планов, потребностей своей семьи, российского общества. Выражающий осознанную готовность к получению профессионального образования, к непрерывному образованию в течение жизни. Демонстрирующий позитивное отношение к регулированию трудовых отношений. Ориентированный на самообразование и профессиональную переподготовку в условиях смены технологического уклада и сопутствующих социальных перемен. Стремящийся к формированию в сетевой среде личностно и профессионального конструктивного «цифрового следа».

ЛР 5. Демонстрирующий приверженность к родной культуре, исторической памяти на основе любви к Родине, народу, малой родине, знания его истории и культуры, принятие традиционных ценностей многонационального народа России. Выражающий свою этнокультурную идентичность, сознающий себя патриотом народа России, деятельно выражающий чувство причастности к многонациональному народу России, к Российскому Отечеству. Проявляющий ценностное отношение к историческому и культурному наследию народов России, к национальным символам, праздникам, памятникам, традициям народов, проживающих в России, к соотечественникам за рубежом, поддерживающий их заинтересованность в сохранении общероссийской культурной идентичности, уважающий их права.

ЛР 6. Ориентированный на профессиональные достижения, деятельно выражающий познавательные интересы с учетом своих способностей, образовательного и профессионального маршрута, выбранной квалификации.

ЛР 7. Осознающий и деятельно выражающий приоритетную ценность каждой человеческой жизни, уважающий достоинство личности каждого человека, собственную и чужую уникальность, свободу мировоззренческого выбора, самоопределения. Проявляющий бережливое и чуткое отношение к религиозной принадлежности каждого человека, предупредительный в отношении выражения прав и законных интересов других людей.

ЛР 8. Проявляющий и демонстрирующий уважение законных интересов и прав представителей различных этнокультурных, социальных, конфессиональных групп в российском обществе; национального достоинства, религиозных убеждений с учётом соблюдения необходимости обеспечения конституционных прав и свобод граждан. Понимающий и деятельно выражающий ценность межрелигиозного и межнационального согласия людей, граждан, народов в России. Выражающий сопричастность к преумножению и трансляции культурных традиций и ценностей многонационального российского государства, включенный в общественные инициативы, направленные на их сохранение.

ЛР 9. Сознающий ценность жизни, здоровья и безопасности. Соблюдающий и пропагандирующий здоровый образ жизни (здоровое питание, соблюдение гигиены, режим занятий и отдыха, физическая активность), демонстрирующий стремление к

физическому совершенствованию. Проявляющий сознательное и обоснованное неприятие вредных привычек и опасных наклонностей (курение, употребление алкоголя, наркотиков, психоактивных веществ, азартных игр, любых форм зависимостей), деструктивного поведения в обществе, в том числе в цифровой среде.

ЛР 10. Бережливо относящийся к природному наследию страны и мира, проявляющий сформированность экологической культуры на основе понимания влияния социальных, экономических и профессионально-производственных процессов на окружающую среду. Выражающий деятельное неприятие действий, приносящих вред природе, распознающий опасности среды обитания, предупреждающий рискованное поведение других граждан, популяризирующий способы сохранения памятников природы страны, региона, территории, поселения, включенный в общественные инициативы, направленные на заботу о них.

ЛР 11. Проявляющий уважение к эстетическим ценностям, обладающий основами эстетической культуры. Критически оценивающий и деятельно проявляющий понимание эмоционального воздействия искусства, его влияния на душевное состояние и поведение людей. Бережливо относящийся к культуре как средству коммуникации и самовыражения в обществе, выражающий сопричастность к нравственным нормам, традициям в искусстве. Ориентированный на собственное самовыражение в разных видах искусства, художественном творчестве с учётом российских традиционных духовно-нравственных ценностей, эстетическом обустройстве собственного быта. Разделяющий ценности отечественного и мирового художественного наследия, роли народных традиций и народного творчества в искусстве. Выражающий ценностное отношение к технической и промышленной эстетике.

ЛР 12. Принимающий российские традиционные семейные ценности. Ориентированный на создание устойчивой многодетной семьи, понимание брака как союза мужчины и женщины для создания семьи, рождения и воспитания детей, неприятия насилия в семье, ухода от родительской ответственности, отказа от отношений со своими детьми и их финансового содержания.

1.4. Количество часов на освоение программы 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 (лекции)	18
практические занятия	16
дифференцированный зачет	2
Самостоятельная работа обучающегося (всего) Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью. Составление и анализ родословных схем. Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений. Выполнение учебно-исследовательской работы. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	18
Промежуточная аттестация: <i>дифференцированный зачет.</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	Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины. Цитологические основы наследственности.	9 ч.	
Тема 1.1. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки	Содержание учебного материала: Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины. Связь дисциплины "Генетика человека с основами медицинской генетики" с другими дисциплинами. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.	2 ч.	1
	Самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений.	2 ч.	
Тема 1.2. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала: Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. Основные типы деления эукариотических клеток. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.	1 ч.	2

1	2	3	4
	Практическое занятие: Практическое занятие 1. Цитологические основы наследственности.	2 ч.	
	Самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека. 3. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. 4. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 5. Составление электронных презентаций по заданной теме. 6. Подготовка реферативных сообщений.	2 ч.	
Раздел 2	Биохимические основы наследственности. Закономерности наследования признаков.	16 ч.	
Тема 2.1. Биохимические основы наследственности. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании	Содержание учебного материала: 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. Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип.	1 ч.	3
	Практические занятия: Практическое занятие 2. Биохимические основы наследственности. Практическое занятие 3. Закономерности наследования признаков у человека.	4 ч.	
	Самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы 2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание. 3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 4. Составление электронных презентаций по заданной теме. 5. Подготовка реферативных сообщений.	2 ч.	

1	2	3	4
Тема 2.2. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека. Наследственные свойства крови	Содержание учебного материала: Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. Хромосомная теория Т. Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека. 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.	6 ч.	2
	Практическое занятие: Практическое занятие 4. Наследование свойств крови.	2 ч.	
	Самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме.	1 ч.	
Раздел 3	Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.	7 ч.	
Тема 3.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод	Содержание учебного материала: Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.	2 ч.	2
	Практическое занятие: Практическое занятие 5. Составление и анализ родословных схем.	2 ч.	

1	2	3	4
	Самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений. 5. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 6. Составление родословных схем.	3 ч.	
Раздел 4	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	9 ч.	
Тема 4.1. Виды изменчивости	Содержание учебного материала: Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости: наследственная и ненаследственная изменчивость. Разновидности наследственной изменчивости.	0,5 ч.	2
	Практическое занятие: Практическое занятие 6. Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение.	2 ч.	
	Самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений.	2 ч.	
Тема 4.2. Виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза	Содержание учебного материала: Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Мутагенез, его виды. Наследственные болезни и их классификация.	0,5 ч.	3
	Практическое занятие: Практическое занятие 7. Изменчивость и виды мутаций у человека.	2 ч.	
	Самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме.	2 ч.	

1	2	3	4
Раздел 5	Наследственность и патология.	11 ч.	
Тема 5.1. Хромосомные болезни. Генные болезни	Содержание учебного материала: 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. Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y- сцепленные заболевания.	1 ч.	2
	Практическое занятие: Практическое занятие 8. Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных.	2 ч.	
	Самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений.	2 ч.	
Тема 5.2. Наследственное предрасположение к болезням. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала: Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Методы изучения мультифакториальных заболеваний. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Принципы лечения наследственных болезней. Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.	4 ч.	2

1	2	3	4
	Самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений. 5. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	2 ч.	
Дифференцированный зачет.		2 ч.	
Всего:		54 ч.	

Для характеристики уровня освоения учебного материала используются следующие сокращения:

- 1 – ознакомительный (узнавание ранее изученных объектов);
- 2 – репродуктивный (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством преподавателя);
- 3 – продуктивный (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач).

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация программы учебной дисциплины требует наличие учебного кабинета "Генетика человека с основами медицинской генетики". Он же может являться и лабораторным кабинетом для выполнения практических занятий.

Оборудование учебного кабинета:

Мебель и наглядные пособия в соответствии со списком материально-технического оснащения учебного кабинета "Генетика человека с основами медицинской генетики".

Наглядные пособия (портреты учёных, таблицы, плакаты, модели, макеты), шкаф для хранения учебно-наглядных пособий, приборов и микропрепаратов, шкаф для книг и микроскопов, классная доска, стол для преподавателя, стул для преподавателя, столы ученические, стулья ученические.

Технические средства обучения:

Аппаратура и приборы в соответствии со списком материально-технического оснащения учебного кабинета "Генетика человека с основами медицинской генетики".

Микроскопы, мультимедийная установка (проектор), компьютер и программное обеспечение, обучающие CD- и DVD-диски, интерактивная доска, конспекты лекций на электронных носителях.

3.2. Информационное обеспечение обучения

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

Основная литература.

1. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2020. – 224 с.

Электронная библиотека медицинского колледжа:

2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 224 с.

3. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс]: 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.

Дополнительная литература.

Электронная библиотека медицинского колледжа:

1. Козлова, И. И. Биология [Электронный ресурс]: учебник / И. И. Козлова, И. Н. Волков, А. Г. Мустафин. - Москва. : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 336 с. : ил.

Интернет-ресурсы:

1. <https://www.genetiku.ru> (Сайт "Генетика" создан в образовательных целях и будет полезен для школьников старших классов, студентов-медиков, биологов, генетиков, антропологов).
2. <http://www.mygenome.su> (Научно-популярный портал о генетике).
3. <https://www.medgen-journal.ru/jour> (Ежемесячный рецензируемый научно-практический журнал "Медицинская генетика" - официальный печатный орган Российского общества медицинских генетиков).

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения контрольных срезов, проверочных работ, промежуточной аттестации в виде дифференцированного зачёта, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий и исследований.

Результаты обучения (основные умения, усвоенные знания, общие и профессиональные компетенции, личностные результаты)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<p>Освоенные умения:</p> <ul style="list-style-type: none"> – проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; – проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; – проводить предварительную диагностику наследственных болезней. <p>Усвоенные знания:</p> <ul style="list-style-type: none"> – 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. <p>Общие компетенции:</p> <p>ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.</p> <p>ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.</p> <p>ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.</p> <p>ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.</p> <p>ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной</p>	<p>Текущий контроль по каждой теме:</p> <ul style="list-style-type: none"> – письменный опрос; – устный фронтальный опрос; – компьютерное тестирование; – решение ситуационных задач; – решение генетических и биохимических задач; – контроль выполнения практического задания. <p>Форма промежуточной аттестации – дифференцированный зачет (проводится на последнем практическом занятии).</p> <p>Формы и методы контроля достижения личностных результатов:</p> <ul style="list-style-type: none"> – оценка участия обучающегося в общественной жизни колледжа, различных мероприятиях профессионального и воспитательного характера; – тестирование обучающихся на знание общественных, государственных и национальных проблем; – наблюдение и оценка гражданского отношения обучающегося к профессиональной деятельности как к возможности решения общественных, государственных и национальных проблем; – наблюдение и оценка

<p>деятельности.</p> <p>ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.</p> <p>ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.</p> <p>Профессиональные компетенции:</p> <p>ПК 1.1. Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.</p> <p>ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательства.</p> <p>ПК 2.2. Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.</p> <p>ПК 2.3. Сотрудничать со взаимодействующими организациями и службами.</p> <p>ПК 2.5. Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.</p> <p>ПК 2.6. Вести утверждённую медицинскую документацию.</p> <p>Личностные результаты:</p> <p>ЛР 1. Осознающий себя гражданином России и защитником Отечества, выражающий свою российскую идентичность в поликультурном и многоконфессиональном российском обществе и современном мировом сообществе. Сознательный свое единство с народом России, с Российским государством, демонстрирующий ответственность за развитие страны. Проявляющий готовность к защите Родины, способный аргументированно отстаивать суверенитет и достоинство народа России, сохранять и защищать историческую правду о Российском государстве.</p> <p>ЛР 2. Проявляющий активную гражданскую позицию на основе уважения закона и правопорядка, прав и свобод сограждан, уважения к историческому и культурному наследию России. Осознанно и деятельно выражающий неприятие дискриминации в обществе по социальным, национальным, религиозным признакам; экстремизма, терроризма, коррупции, антигосударственной деятельности. Обладающий опытом гражданской социально значимой деятельности (в студенческом самоуправлении, добровольчестве, экологических, природоохранных, военно-патриотических и др. объединениях, акциях, программах). Принимающий роль избирателя и участника общественных отношений, связанных с взаимодействием с народными избранниками.</p> <p>ЛР 3. Демонстрирующий приверженность традиционным духовно-нравственным ценностям, культуре народов России, принципам честности, порядочности, открытости.</p>	<p>поведения обучающегося во время посещения музеев, театров, различных выставок, картинных галерей и т.д.;</p> <ul style="list-style-type: none"> – интерпретация результатов наблюдений за соблюдением экологических требований в практической деятельности и жизненных ситуациях; – тестирование на выявление уровня правовой грамотности обучающегося; – тестирование обучающегося на знание принципов здорового образа жизни и отрицательного воздействия на организм вредных привычек и опасных наклонностей.
--	--

Действующий и оценивающий свое поведение и поступки, поведение и поступки других людей с позиций традиционных российских духовно-нравственных, социокультурных ценностей и норм с учетом осознания последствий поступков. Готовый к деловому взаимодействию и неформальному общению с представителями разных народов, национальностей, вероисповеданий, отличающий их от участников групп с деструктивным и девиантным поведением. Демонстрирующий неприятие социально опасного поведения окружающих и предупреждающий его. Проявляющий уважение к людям старшего поколения, готовность к участию в социальной поддержке нуждающихся в ней.

ЛР 4. Проявляющий и демонстрирующий уважение к труду человека, осознающий ценность собственного труда и труда других людей. Экономически активный, ориентированный на осознанный выбор сферы профессиональной деятельности с учетом личных жизненных планов, потребностей своей семьи, российского общества. Выражающий осознанную готовность к получению профессионального образования, к непрерывному образованию в течение жизни. Демонстрирующий позитивное отношение к регулированию трудовых отношений. Ориентированный на самообразование и профессиональную переподготовку в условиях смены технологического уклада и сопутствующих социальных перемен. Стремящийся к формированию в сетевой среде лично и профессионально конструктивного «цифрового следа».

ЛР 5. Демонстрирующий приверженность к родной культуре, исторической памяти на основе любви к Родине, народу, малой родине, знания его истории и культуры, принятие традиционных ценностей многонационального народа России. Выражающий свою этнокультурную идентичность, сознающий себя патриотом народа России, деятельно выражающий чувство причастности к многонациональному народу России, к Российскому Отечеству. Проявляющий ценностное отношение к историческому и культурному наследию народов России, к национальным символам, праздникам, памятникам, традициям народов, проживающих в России, к соотечественникам за рубежом, поддерживающий их заинтересованность в сохранении общероссийской культурной идентичности, уважающий их права.

ЛР 6. Ориентированный на профессиональные достижения, деятельно выражающий познавательные интересы с учетом своих способностей, образовательного и профессионального маршрута, выбранной квалификации.

ЛР 7. Осознающий и деятельно выражающий приоритетную ценность каждой человеческой жизни, уважающий достоинство личности каждого человека, собственную и чужую уникальность, свободу мировоззренческого выбора, самоопределения. Проявляющий бережливое и чуткое отношение к религиозной принадлежности каждого человека, предупредительный в отношении выражения прав

и законных интересов других людей.

ЛР 8. Проявляющий и демонстрирующий уважение законных интересов и прав представителей различных этнокультурных, социальных, конфессиональных групп в российском обществе; национального достоинства, религиозных убеждений с учётом соблюдения необходимости обеспечения конституционных прав и свобод граждан. Понимающий и деятельно выражающий ценность межрелигиозного и межнационального согласия людей, граждан, народов в России. Выражающий сопричастность к преумножению и трансляции культурных традиций и ценностей многонационального российского государства, включенный в общественные инициативы, направленные на их сохранение.

ЛР 9. Сознательный ценность жизни, здоровья и безопасности. Соблюдающий и пропагандирующий здоровый образ жизни (здоровое питание, соблюдение гигиены, режим занятий и отдыха, физическая активность), демонстрирующий стремление к физическому совершенствованию. Проявляющий сознательное и обоснованное неприятие вредных привычек и опасных наклонностей (курение, употребление алкоголя, наркотиков, психоактивных веществ, азартных игр, любых форм зависимостей), деструктивного поведения в обществе, в том числе в цифровой среде.

ЛР 10. Бережливо относящийся к природному наследию страны и мира, проявляющий сформированность экологической культуры на основе понимания влияния социальных, экономических и профессионально-производственных процессов на окружающую среду. Выражающий деятельное неприятие действий, приносящих вред природе, распознающий опасности среды обитания, предупреждающий рискованное поведение других граждан, популяризирующий способы сохранения памятников природы страны, региона, территории, поселения, включенный в общественные инициативы, направленные на заботу о них.

ЛР 11. Проявляющий уважение к эстетическим ценностям, обладающий основами эстетической культуры. Критически оценивающий и деятельно проявляющий понимание эмоционального воздействия искусства, его влияния на душевное состояние и поведение людей. Бережливо относящийся к культуре как средству коммуникации и самовыражения в обществе, выражающий сопричастность к нравственным нормам, традициям в искусстве. Ориентированный на собственное самовыражение в разных видах искусства, художественном творчестве с учётом российских традиционных духовно-нравственных ценностей, эстетическом обустройстве собственного быта. Разделяющий ценности отечественного и мирового художественного наследия, роли народных традиций и народного творчества в искусстве. Выражающий ценностное отношение к технической и промышленной эстетике.

ЛР 12. Принимающий российские традиционные семейные ценности. Ориентированный на создание устойчивой многодетной семьи, понимание брака как союза мужчины и женщины для создания семьи, рождения и воспитания детей,

неприятя насилия в семье, ухода от родительской ответственности, отказа от отношений со своими детьми и их финансового содержания.	
--	--

ПРИЛОЖЕНИЕ

ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН
учебной дисциплины

"Генетика человека с основами медицинской генетики"
специальности 34.02.01 Сестринское дело
(базовая подготовка)

Очная форма обучения

Лекции

№	Название темы	Количество часов
1.	История генетики человека. Основные понятия генетики человека.	2
2.	Цитологические и биохимические основы наследственности.	2
3.	Хромосомная теория наследственности. Типы наследования признаков у человека.	2
4.	Взаимодействие генов.	2
5.	Наследственные свойства крови.	2
6.	Методы изучения наследственности человека.	2
7.	Виды мутаций у человека. Хромосомные и генные болезни.	2
8.	Медико-генетическое консультирование.	2
9.	Массовые скринирующие методы генетики. Пренатальная диагностика.	2
Всего:		18

Практические занятия

№	Название темы	Количество часов
1.	Цитологические основы наследственности.	2
2.	Биохимические основы наследственности.	2
3.	Закономерности наследования признаков у человека.	2
4.	Наследование свойств крови.	2
5.	Составление и анализ родословных схем.	2
6.	Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение.	2
7.	Изменчивость и виды мутаций у человека.	2
8.	Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных.	2
9.	Дифференцированный зачет.	2
Всего:		18