

МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ СТАВРОПОЛЬСКОГО КРАЯ  
государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение  
«Георгиевский техникум механизации, автоматизации и управления»  
(ГБПОУ ГТМАУ)

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОГО ПРЕДМЕТА

ОП.04 Генетика с основами медицинской генетики

для специальности СПО:  
34.02.01. Сестринское дело

## СОДЕРЖАНИЕ

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ	3
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ	4
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ	10
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ	12

# **1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ**

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

### **1.1. Место дисциплины в структуре образовательной программы**

Дисциплина ОП.04 Генетика с основами медицинской генетики является обязательной частью общепрофессионального цикла ППСЗ в соответствии с ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии общих и профессиональных компетенций:

ОК 01. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам.

ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности.

ОК 05. Осуществлять устную и письменную коммуникацию на государственном языке Российской Федерации с учетом особенностей социального и культурного контекста.

ОК 09. Пользоваться профессиональной документацией на государственном и иностранном языках.

ПК 3.1. Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний.

ПК 3.2. Пропагандировать здоровый образ жизни.

ПК 3.3. Участвовать в проведении профилактических осмотров и диспансеризации населения.

### **1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины**

Целью освоения дисциплины ОП.04 Генетика с основами медицинской генетики является освоение обучающимися знаний по медицинской генетике, принципам анализа данных клинического обследования и результатов лабораторных, инструментальных методов исследования и клинико-генеалогического анализа; практических умений по применению полученных знаний для участия в лечении и профилактике наследственных и врожденных заболеваний.

Задачи освоения дисциплины:

– сформировать знания в области этиологии, патогенеза, клиники, диагностики, лечения и профилактики наследственных заболеваний человека;

– ознакомить обучающихся с принципами адекватной современной терапии наследственных заболеваний, возможностями медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики и скрининговых программ;

– развить умения распознавать симптомы и синдромы наследственных (генетических) заболеваний, увеличивая эффективность оказываемой медицинской помощи и сокращая количество диагностических тестов и обследований;

– сформировать знания об оптимальных методах обследования при наследственных заболеваниях;

– овладеть способами и методами распознавания признаков наследственных (генетических) заболеваний при осмотре пациента, сбора наследственного анамнеза, составления и анализа родословной, определения предположительного типа наследования и расчета генетического риска;

– наделить навыками общения с пациентами с наследственной патологией с соблюдением основополагающих принципов медицинской этики и деонтологии.

Планируемыми результатами освоения программы дисциплины является формирование следующих умений и знаний у обучающихся:

Код ПК, ОК, ЛР	Умения	Знания
ОК 01. ОК 02. ОК 05. ОК 09. ПК 3.1. ПК 3.2. ПК 3.3.	<ul style="list-style-type: none"> <li>– проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</li> <li>– проводить беседы по планированию семьи с учетом изменяющейся наследственной патологии;</li> <li>– распознавать симптомы и синдромы наследственных (генетических) заболеваний.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– биохимические и цитологические основы наследственности;</li> <li>– закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</li> <li>– методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</li> <li>– основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</li> <li>– основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</li> <li>– цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</li> </ul>

## 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

### 2.1. Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем в часах
<b>Объем рабочей программы дисциплины (всего)</b>	<b>58</b>
в т. ч.:	
лекции	26
практические занятия в форме практической подготовке (16)	30 (16)
самостоятельная работа	2
<b>Промежуточная аттестация дифференцированный зачет</b>	



	5. Гаметогенез (овогенез, сперматогенез).		
<b>Тема 2.2.</b> Биохимические основы наследственности	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>6</b>	ОК 01., ОК 02., ОК 05., ОК 09., ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3.,
	1. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. 2. Сохранение информации от поколения к поколению. 3. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена. 4. Состав и структура нуклеотида. Универсальность, индивидуальная специфичность структур ДНК, определяющих ее способность кодировать, хранить, воспроизводить генетическую информацию. 5. Репликация ДНК, роль ферментов, чередование экзонов и интронов в структуре генов. 6. Транскрипция, трансляция, элонгация. Синтез белка как молекулярная основа самообновления. 7. Генетический код его универсальность, специфичность.	2	
	<b>В том числе практических занятий (Практическая подготовка)</b>	<b>4</b>	
	<b>Практическое занятие № 2. Биохимические основы наследственности</b> Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям	4	
<b>Тема 2.3.</b> Молекулярно-генетические основы наследственности	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>6</b>	ОК 01., ОК 02., ОК 05., ОК 09., ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3.,
	Молекулярно-генетические основы наследственности: процессы транскрипции и трансляции.	2	
	<b>В том числе практических занятий(Практическая подготовка)</b>	<b>4</b>	
	<b>Практическое занятие № 3. Проведение предварительной диагностики наследственных болезней</b> 1. Процессы транскрипции и трансляции. 2. Мембранные и немембранные органеллы, их роль в работе генетического аппарата клетки. 3. Подбор методов молекулярной диагностики.	4	
<b>Раздел 3. Закономерности наследования признаков</b>		<b>24</b>	
<b>Тема 3.1.</b> Типы наследования признаков	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>6</b>	ОК 01., ОК 02., ОК 05., ОК 09., ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3.,
	1. Законы наследования Я. Г. Менделя. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Сущность законов наследования признаков у человека.		

	<ul style="list-style-type: none"> <li>2. Типы и закономерности наследования признаков у человека.</li> <li>3. Генотип и фенотип. Виды взаимодействия генов.</li> <li>4. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.</li> <li>5. Генетическое определение групп крови и резус-фактора.</li> </ul>	2	
	<b>В том числе практических занятий (Практическая подготовка)</b>	<b>4</b>	
	<b>Практические занятия № 4-5. Типы наследования признаков</b>		
	<ul style="list-style-type: none"> <li>1. Наследование менделирующих признаков у человека. Сцепленное с полом наследование. Решение задач.</li> <li>2. Наследственные свойства крови. Системы групп крови.</li> <li>3. Система АВО, резус система.</li> <li>4. Выявления причин возникновения резус-конфликта матери и плода. Решение задач.</li> </ul>	4	
<b>Тема 3.2.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>6</b>	ОК 01., ОК 02., ОК 05., ОК 09., ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3.,
Виды изменчивости. Мутагенез	<ul style="list-style-type: none"> <li>1. Основные виды изменчивости.</li> <li>2. Причины мутационной изменчивости.</li> <li>3. Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез.</li> <li>4. Факторы мутагенеза: физические, биологические и химические.</li> <li>5. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.</li> </ul>	2	
	<b>В том числе практических занятий</b>	<b>4</b>	
	<b>Практическое занятие № 6. Виды изменчивости. Мутагенез</b>		
	<ul style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение изменчивости и видов мутаций у человека.</li> <li>2. Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней.</li> <li>3. Работа с обучающими и контролирующими пособиями.</li> </ul>	4	
<b>Тема 3.3.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>6</b>	ОК 01., ОК 02., ОК 05., ОК 09., ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3.,
Классификация мутаций. Наследственные болезни	<ul style="list-style-type: none"> <li>1. Классификация мутаций.</li> <li>2. Хромосомные болезни.</li> <li>3. Количественные и структурные аномалии.</li> </ul>	2	
	<b>В том числе практических занятий</b>	<b>4</b>	
	<b>Практическое занятие № 7. Наследственные болезни</b>		
	<ul style="list-style-type: none"> <li>1. Проведение опроса пациентов с наследственной патологией.</li> <li>2. Выявление в ходе опроса проблем пациента с наследственной патологией.</li> </ul>	4	
<b>Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости</b>		<b>6</b>	ОК 01., ОК 02.,
<b>Тема 4.1.</b>	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>6</b>	ОК 05., ОК 09.,
Методы изучения			ПК 3.1., ПК 3.2.,

наследственности и изменчивости	1. Методы изучения наследственности и изменчивости. 2. Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, популяционно-статистический, иммуногенетический методы.	2	ПК 3.3.,
	<b>В том числе практических занятий</b>	<b>4</b>	
	<b>Практические занятия № 8-9. Методы изучения наследственности и изменчивости</b> 1. Генеалогический метод. 2. Составление и анализ родословных схем.	4	
	3. Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом. 4. Цитогенетический метод. Кариотипирование.		
<b>Раздел 5. Наследственность и патология</b>		<b>14</b>	
<b>Тема 5.1.</b> Наследственные болезни и их классификация	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>8</b>	ОК 01., ОК 02., ОК 05., ОК 09., ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3.,
	1. Классификация наследственных болезней. 2. Аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с полом заболевания. 3. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. 4. Мультифакториальные заболевания. 5. Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний.	4	
	<b>В том числе практических занятий</b>	<b>4</b>	
	<b>Практические занятия № 10. Наследственные болезни и их классификация</b> 1. Изучение хромосомных и генных заболеваний. 2. Причины возникновения хромосомных и генных заболеваний. 3. Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью. 4. Виды мультифакториальных признаков. 5. Изолированные врожденные пороки развития. 6. Клинические проявления мультифакториальных заболеваний.	4	
<b>Тема 5.2.</b> Медико-генетическое консультирование	<b>Содержание учебного материала</b>	<b>6</b>	ОК 01., ОК 02., ОК 05., ОК 09., ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3.,
	1. Виды профилактики наследственных заболеваний. 2. Показания к медико-генетическому консультированию (МГК). 3. Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. 4. Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг.	4	
	<b>Самостоятельная работа обучающихся № 1.</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающимися с контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 4. Подготовка реферативных сообщений.	2	
<b>Дифференцированный зачет</b>		<b>2</b>	
<b>ИТОГО</b>		<b>58</b>	

### 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Для реализации рабочей программы дисциплины предусмотрены следующие специальные помещения:

**Кабинет анатомии и патологии/Кабинет генетики человека с основами медицинской генетики/Кабинет основ микробиологии и иммунологии**

**Основное оборудование:**

рабочее место преподавателя  
парта ученическая – 14 шт.;  
стул ученический – 28 шт.;  
доска классная – 1 шт.;  
стенд информационный – 1 шт.;  
шкаф для хранения размещения и хранения учебной литературы и наглядного материала 1 шт.

**Демонстрационные учебно-наглядные пособия:**

набор таблиц по анатомии (по темам) – 1 шт.;  
Плакаты анатомические:  
Плакат «Полость рта» – 1 шт.;  
Плакат «Анатомическое строение органа зрения» – 1 шт.;  
Плакат «Эндокринные железы» – 1 шт.;  
Плакат «Внутренние органы» – 1 шт.;  
Плакат «Мышцы человека» – 1 шт.;  
Плакат «Лимфатическая система» – 1 шт.;  
Плакат «Анатомия органов таза мужчины» – 1 шт.;  
Плакат «Анатомия органов таза женщины» – 1 шт.;  
Плакат «Эндокринные железы» – 1 шт.;  
набор микропрепаратов по анатомии – 1 шт.;  
набор барельефов по анатомии (по темам) – 1 шт.;  
скелет и набор костей скелета человека – 1 шт.;  
муляжи по темам – 1 шт.;  
Плакаты «ЗОЖ, гигиена, спорт, питание» – 16 шт.;  
Плакаты «Гигиена с экологией человека» – 24 шт.;  
Плакаты «Микробиология и иммунология» – 16 шт.;  
Плакаты «Микробиология» – 24 шт.;  
комплект учебно-наглядных пособий (плакаты, таблицы);  
тематические стенды;  
Микроскопы – 7 шт.;  
шпатель металлический – 12 шт.;  
стекла предметные (по темам) – 100 шт.;  
чашки Петри – 20 шт.

**Технические средства обучения:**

компьютерная техника с лицензионным программным обеспечением и возможностью подключения к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»;  
мультимедийное оборудование (видеопроектор, экран, колонки).

### 3.2. Информационное обеспечение реализации программы

#### 3.2.1. Основные электронные издания:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Азова М.М., Гигани О.Б., Гигани О.О., Желудова Е.М., Щипков В.П. – Москва: КноРус, 2020. – 208 с. – (СПО). – ISBN 978–5–406–07535–7. – URL: <https://book.ru/book/932512>.

2. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Э. Д. Рубан. – Ростов-на-Дону: Феникс, 2020. – 319 с. – (Среднее медицинское образование). – ISBN 978-5-222-35177-2. – URL: <https://znanium.com/catalog/product/1223252>.

3. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. – 2-е изд., стер. – Санкт-Петербург: Лань, 2020. – 176 с. – ISBN 978-5-8114-5656-7. – URL: <https://e.lanbook.com/book/143706>.

### **3.2.2. Дополнительная литература:**

1. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: учебное пособие для СПО / Е. Е. Васильева. – 4-е изд., стер. – Санкт-Петербург: Лань, 2021. – 92 с. – ISBN 978-5-8114-7447-9. – URL: <https://e.lanbook.com/book/160127>.

2. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. – 2-е изд., испр. и доп. – Москва: Издательство Юрайт, 2020. – 159 с. – (Профессиональное образование). – ISBN 978-5-534-08537-2. – URL: <https://urait.ru/bcode/452069>.

### **3.2.3. Интернет-ресурсы:**

#### **Перечень Интернет-ресурсов, необходимых для освоения дисциплины**

Для осуществления образовательного процесса по дисциплине, используются следующие электронные библиотечные системы (ЭБС):

1. <https://znanium.com/>
2. <http://urait.ru/>
3. <https://e.lanbook.com/>

Для осуществления образовательного процесса по дисциплине, используются следующие профессиональные базы данных:

1. Официальный сайт института цитологии и генетики СО РАН // [www.bionet.nsc.ru/publ:c/](http://www.bionet.nsc.ru/publ/c/).
2. Форум о генетике и молекулярной биологии // [www.genoforum.ru](http://www.genoforum.ru).

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

Контроль и оценка результатов освоения дисциплины **ОП.04 Генетика с основами медицинской генетики** осуществляется преподавателем в соответствии с «Порядком текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по образовательным программам среднего профессионального образования» на лекциях и практических занятиях.

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
<b>Знания:</b>		
<ul style="list-style-type: none"> <li>– биохимические и цитологические основы наследственности;</li> <li>– закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</li> <li>– методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</li> <li>– основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</li> <li>– основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</li> <li>– цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– раскрывает понятия и точность употребления научных терминов, применяемых в генетике;</li> <li>– демонстрирует знания основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний</li> </ul>	<p>Текущий контроль:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– тестирование;</li> <li>– индивидуальный опрос;</li> <li>– групповой опрос;</li> <li>– решение ситуационных задач</li> </ul>
<b>Умения:</b>		
<ul style="list-style-type: none"> <li>– проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</li> <li>– проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;</li> <li>– распознавать симптомы и синдромы наследственных (генетических) заболеваний</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– демонстрирует способности прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стандартных символов;</li> <li>– проводит опрос и консультирует пациентов в соответствии с принятыми правилами.</li> </ul>	<p>Текущий контроль:</p> <p>экспертная оценка выполнения практических заданий</p>
<p><b>ОК 01.</b> Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– умеет самостоятельно определять цели деятельности и составлять планы деятельности для решения поставленных задач;</li> <li>– самостоятельно осуществляет, контролирует и корректирует деятельность для решения поставленных задач;</li> <li>– использует все возможные ресурсы для достижения поставленных целей и</li> </ul>	<p>Экспертное наблюдение и оценка решения ситуационных задач на практических занятиях, выполнения индивидуального задания в рамках внеаудиторной самостоятельной работы</p>

	<p>реализации планов деятельности;</p> <p>выбирает успешные стратегии для решения задач в различных ситуациях</p>	
<p><b>ОК 02.</b> Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– демонстрирует готовность и способность к самостоятельной информационно-познавательной деятельности, включая умение ориентироваться в различных источниках информации, критически оценивать и интерпретировать информацию, получаемую из различных источников;</li> <li>– владеет основными понятиями этических и юридических норм в отношении получения и использования информации;</li> <li>– рационально и эффективно получает информацию;</li> <li>– критически и компетентно оценивает полученную информацию; структурирует, анализирует и обобщает информацию для наилучшего решения задачи;</li> <li>– точно и творчески использует информацию для решения текущих вопросов и задач;</li> <li>– использует современное программное обеспечение;</li> <li>– умеет использовать средства информационных и коммуникационных технологий в решении когнитивных, коммуникативных и организационных задач с соблюдением требований эргономики, техники безопасности, гигиены, ресурсосбережения, правовых и этических норм, норм информационной безопасности</li> </ul>	<p>Экспертное наблюдение и оценка решения ситуационных задач на практических занятиях, выполнения индивидуального задания в рамках внеаудиторной самостоятельной работы</p>
<p><b>ОК 05.</b> Осуществлять устную и письменную коммуникацию на государственном языке Российской Федерации с учетом особенностей социального и культурного контекста</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– демонстрирует умение излагать свои мысли, осуществлять коммуникации устно и письменно в контексте современной экономической, политической и культурной ситуации в России и мире</li> </ul>	<p>Экспертное наблюдение и оценка при выполнении заданий и решении ситуационных задач на практических занятиях</p>

<p><b>ОК 09.</b>          Пользоваться профессиональной документацией на государственном и иностранном языках</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– демонстрирует знание содержания и назначения важнейших правовых и законодательных актов государственного значения;</li> <li>– демонстрирует умение анализировать правовые и законодательные акты федерального и регионального значения;</li> <li>– демонстрирует знания нормативной, учетной и отчетной документации по виду деятельности;</li> <li>– демонстрирует умение оформления, заполнения учетной и отчетной документации по виду деятельности;</li> <li>– использует профессиональную документацию на государственном и иностранном языках для решения профессиональных задач</li> </ul>	<p>Экспертное наблюдение и оценка деятельности обучающегося в процессе освоения дисциплины</p>
---	--	--

**Фенева Лариса  
 Михайловна**

Подписано цифровой подписью:  
 Фенева Лариса Михайловна  
 Дата: 2024.11.14 13:58:21 +03'00'