

**Федеральное агентство железнодорожного транспорта
ФГБОУ ВО «Иркутский государственный университет путей сообщения»
Медицинский колледж железнодорожного транспорта**

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
ДИСЦИПЛИНЫ**

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


Специальность 34.02.01 Сестринское дело

Иркутск 2019

РАССМОТРЕНА
на заседании ЦМК ОПД
«19» июня 2019г.
Протокол № 11

Председатель  В.А. Труфанова

Разработана в соответствии с
Федеральным государственным
образовательным стандартом по
специальности 34.02.01 Сестринское
дело

Заместитель директора по УПР
 А. В. Рогалева

Разработчик: Конькова Н. В., преподаватель высшей квалификационной категории МК
ЖТ ФГБОУ ВО ИрГУПС

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ	стр. 4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ	5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ	10
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ	11

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

1.1. Область применения программы

Рабочая программа дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС по специальностям 34.02.01 Сестринское дело.

Рабочая программа дисциплины может быть использована для дополнительного профессионального образования средних медицинских работников специальности 34.02.01 Сестринское дело.

1.2. Место дисциплины в структуре ППСЗ:

Дисциплина ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики входит в состав общепрофессиональных дисциплин профессионального учебного цикла.

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

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

У.1 проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;

У.2 проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;

У.3 проводить предварительную диагностику наследственных болезней;

знать:

З.1 биохимические и цитологические основы наследственности;

З.2 закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;

методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;

З.3 основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;

З.4 основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;

З.5 цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

Формируемые компетенции:

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 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 утвержденную медицинскую документацию

1.4. Количество часов на освоение программы дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 57 часа, в том числе:
обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 38 часов;
самостоятельной работы обучающегося 19 часов.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	57
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	38
в том числе:	18
практические занятия (2-х часовые)	20
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	19
1. Составление презентаций по темам.	7
2. Подготовка сообщений.	4
3. Решение генетических задач, моделирующих закономерности сцепленного с полом типом наследования.	2
4. Составление графиков, моделирующих закономерности модификационной изменчивости	2
5. Составление опорного конспекта по темам	4
<i>Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета.</i>	

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	Объем часов	Семестр, № занятия	Формируемые компетенции	Уровень освоения
1	2	3			4
Раздел 1 Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины		6			
Тема 1.1. Генетика и ее место в системе наук.	Содержание учебного материала	2			
	1 Генетика и ее место в системе наук. Предмет, задачи, методы и основные этапы становления медицинской генетики. Вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.		II (CO) IV (OO) №1 - Т	ОК 2, ОК 4, ПК1.1, ПК2.2, ПК2.3	2
	Самостоятельная работа обучающихся Подготовка сообщений по темам: «Значение генетики для медицины», «Проблемы медицинской генетики», «Методы медицинской генетики».	4			
Раздел 2. Наследственность		20			
Тема 2.1. Законы наследования признаков.	Содержание учебного материала	2			
	1 Законы наследования признаков. Гибридологический метод Г. Менделя. Генотип и фенотип. Закон доминирования или единообразия гибридов первого поколения. Закон расщепления признаков. Закон независимого комбинирования признаков. Условия выполнения законов Г.Менделя. Биохимические и цитологические основы наследственности.		II (CO) IV (OO) №2 - Т	ОК1, ОК3, ОК4, ПК1.1, ПК2.2, ПК 2.3	

	Самостоятельная работа обучающихся 1.Решение генетических задач, моделирующих закономерности сцепленного с полом типом наследования	1			
Тема 2.2. Взаимодействие неаллельных генов	Содержание учебного материала	2			
	1 Взаимодействие неаллельных генов. Цитологические и биохимические основы наследственности, закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов.		II(11 кл) IV (9 кл.) №3- Т	OK4, OK11, ПК1.1, ПК2.3, ПК2.6	
	Самостоятельная работа обучающихся 1.Решение генетических задач, моделирующих закономерности сцепленного с полом типом наследования	1			
Тема 2.3. Хромосомная теория наследственности	Содержание учебного материала	2			
	1 Хромосомная теория наследственности. Сцепление с полом наследование. Хромосомы – группы сцепления генов. Доминантный, сцепленный с полом тип наследования. Рецессивный, сцепленный с полом тип наследования. Голандрический тип наследования. Заболевания, наследуемые сцеплено с полом.		II (CO) IV (OO) №4- Т	OK1, OK2, OK3, ПК1.1, ПК2.1	
	Практическое занятие 1	4	II (CO) IV (OO) №1- П	OK2, OK4, ПК2.2, ПК2.3, ПК1.1, ПК2.5	2 2
	Цитологические основы наследственности.				
	Самостоятельная работа обучающихся Решение генетических задач, моделирующих закономерности сцепленного с полом типом наследования.	1			
Тема 2.4. Молекулярные основы наследственности. Сцепление генов и кроссинговер.	Содержание учебного материала	2			
	1 Молекулярные основы наследственности. Сцепление генов и кроссинговер. Генетическая роль ДНК. Полуконсервативная репликация ДНК. Репарация ДНК. Компактизация ДНК и структура хроматина. Механизмы рекомбинации. Кроссинговер. Цитологическая демонстрация кроссинговера. Молекулярный механизм кроссинговера. Определение расстояний между генами. Картирование генов. Генетические карты. Цитологические карты.		II (CO) IV (OO) №5- Т	OK1, OK2, OK3, ПК1.1, ПК2.2, ПК2.1	
	Практическое занятие 2	4	II (CO)	OK2, OK4,	2

	Молекулярные основы наследственности		IV (ОО) №2- П	ПК2.2, ПК2.3, ПК2.1, ПК2.3	2
	Самостоятельная работа обучающихся составление опорного конспекта «Генетическая роль ДНК».	1			
Раздел 3. Изменчивость генетического материала		18			
Тема 3.1. Мутационная изменчивость	Содержание учебного материала	2			
	1 Мутационная изменчивость. Основные виды изменчивости. Мутационный процесс. Мутационная теория. Классификация мутаций, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза. Спонтанные и индуцированные мутации. Молекулярные механизмы мутагенеза. Методы изучения мутаций Хромосомные аномалии и обусловленные ими синдромы. Классификация хромосомных аномалий у человека. Клинические проявления хромосомных синдромов.		II (СО) IV (ОО) №6- Т	ОК1, ОК3, ОК4, ПК1.1, ПК2.3, ПК2.1	2 2
	Практическое занятие 3	4	II (СО) IV (ОО) №3- П	ОК4, ПК1.1, ПК1.1, ПК2.5, ПК2.1	
	Выявление мутагенов в окружающей среде и косвенная оценка возможного их влияния на организм				
	Самостоятельная работа обучающихся Составление электронных презентаций «Клинико-генетические характеристики синдромов, связанных с аномалиями по числу аутосом», «Клинико-генетические характеристики синдромов, связанных с аномалиями по числу половых хромосом», «ГМО и их влияние на организм», «Генетические аспекты канцерогенеза»	4			
Тема 3.2. Модификации	Содержание учебного материала	2			
	1 Модификации. Модификации – изменения организма в пределах нормы реакции. Типы модификационных изменений. Механизмы модификаций Взаимосвязь модификационной и наследственной изменчивости. Значение модификаций		II (СО) IV (ОО) №7- Т	ОК1, ОК5, ПК1.1, ПК2.3	
	Самостоятельная работа обучающегося	2			
	Составление графиков, моделирующих закономерности модификационной изменчивости				2
Тема 3.3.	Содержание учебного материала	2			

Генетика и онтогенез	1	Генетика и онтогенез. Этапы онтогенеза. Гены, контролирующие эмбриональную индукцию. Гомеобоксы у человека и наследственные болезни. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения		II (CO) IV (OO) №8- Т	OK1, OK5, ПК1.1, ПК2.3	2
	Самостоятельная работа обучающегося Составление опорного конспекта по теме- «Онтогенез человека».		2			
Раздел 4. Профилактика наследственной патологии			13			
Тема 4.1. Профилактика наследственной патологии	Содержание учебного материала		2			
	1	Профилактика наследственной патологии. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии, цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. Пренатальная и преимплантационная диагностики наследственных болезней. Программы биохимического скрининга как основа вторичной профилактики наследственной патологии. Биоэтические проблемы профилактики наследственной патологии		II (CO) IV (OO) №9- Т	OK1, OK5, OK11, ПК1.1, ПК2.3, ПК2.6	2
	Практическое занятие 4		4	II (CO) IV (OO) №4- П	OK4, OK 8, ПК1.1, ПК2.2, ПК2.3,	
	Медико-генетическое консультирование как основа первичной профилактики наследственных болезней. Проведение опроса и ведение учета пациентов с наследственной патологией; проведение бесед по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии					
	Практическое занятие 5		4	II (CO) IV (OO) №5- П	OK4, OK5, OK11, ПК1.1, ПК2.2, ПК2.3,	
	Особенности профилактики наследственной патологии. Итоговое занятие. Проводить предварительную диагностику наследственных болезней					
Самостоятельная работа обучающегося		3				
Составление электронных презентаций, «Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний», «Эффективность медико-генетических консультаций», «Доклиническая диагностика и профилактическое лечение наследственных болезней»)						
Всего:			57			

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

Оборудование учебного кабинета:

1. Рабочее место преподавателя, рабочие места студентов, доска

2. Технические средства обучения:

- Компьютер,
- мультимедиапроектор,
- экран

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

Основная литература:

1. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Э. Д. Рубан. - Ростов н/Д : Феникс, 2016. - 319 с.

Дополнительная литература

1. Потапова З.М. Генетика человека с основами медицинской генетики. Методические указания.- Иркутск, 2015.

2. **Медицинская генетика** [Электронный ресурс] : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - <http://www.studentlibrary.ru>

Официальные справочно-библиографические и периодические издания:

1. Генетика и эволюция : словарь-справочник [Электронный ресурс]/ авт.-сост. Е.Я. Белецкая. - 2-е изд., стер. - М. : Флинта, 2016. - 108 с. - Режим доступа: <http://www.biblioclub.ru>

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ 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.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
Умения	Решение ситуационных задач. Выполнение тестовых заданий.
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	Решение ситуационных задач. Проверка тезисов профилактической беседы. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме.
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Решение ситуационных задач. Выполнение тестовых заданий. Оценка компьютерных презентаций по изученной теме.
Знания	Оценка компьютерных презентаций по изученной теме.
Биохимические и цитологические основы наследственности	Индивидуальный и групповой опрос. Выполнение тестовых заданий.

Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	Решение ситуационных задач.
Типы наследования признаков	
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	

Результаты (освоенные общие компетенции)	Основные показатели оценки результата	Формы и методы контроля и оценки
ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.	- наличие интереса к будущей профессии	наблюдение и оценка на теоретических и практических занятиях
ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.	- обоснованность выбора и применение методов и способов решения профессиональных задач при осуществлении профилактической стоматологической и первой медицинской помощи; - эффективность и качество выполнения профессиональных задач.	решение ситуационных задач наблюдение и оценка выполнения мероприятий профессиональной деятельности
ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.	- способность принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.	наблюдение и оценка выполнения мероприятий профессиональной деятельности на практических занятиях, учебной и производственной практиках
ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.	- поиск и использование информации для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.	оценка самостоятельной работы наблюдение и оценка выполнения мероприятий профессиональной деятельности на практических занятиях,

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.	- навыки использования информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.	оценка самостоятельной работы наблюдение и оценка выполнения мероприятий профессиональной деятельности на практических занятиях,
ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать повышение квалификации.	- повышение личностного и квалификационного уровня.	предоставление портфолио результатов повышения личностного и квалификационного уровня
ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.	- готовность брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку	наблюдение и оценка выполнения мероприятий профессиональной деятельности на практических занятиях,
Результаты (освоенные профессиональные компетенции)	Основные показатели оценки результата	Формы и методы контроля и оценки
ПК 1.1. Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.	Составления плана мероприятий по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.	Анализ выполнения заданий для самостоятельной работы. Наблюдение и оценка демонстрации обучающимися практических умений. Решение ситуационных задач и клинических ситуаций. Анализ правильности, эффективности и качества достижения поставленной цели.
ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.	Планирование мероприятий по предоставлению информации в понятном для пациента виде, объяснение ему сути вмешательств.	Анализ выполнения заданий для самостоятельной работы. Наблюдение и оценка демонстрации обучающимися практических умений. Решение ситуационных задач и клинических ситуаций. Анализ правильности, эффективности и качества достижения поставленной цели.
ПК 2.2. Осуществлять лечебно-диагностические	Составление плана лечебно-диагностических вмешательств,	Анализ выполнения заданий для самостоятельной работы. Наблюдение и оценка

<p>вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.</p>	<p>взаимодействуя с участниками лечебного процесса.</p>	<p>демонстрации обучающимся практических умений. Решение ситуационных задач и клинических ситуаций. Анализ правильности, эффективности и качества достижения поставленной цели.</p>
<p>ПК 2.3. Сотрудничать со взаимодействующими организациями и службами.</p>	<p>Составление плана сотрудничества с организациями и службами</p>	<p>Анализ выполнения заданий для самостоятельной работы. Наблюдение и оценка демонстрации обучающимся практических умений. Решение ситуационных задач и клинических ситуаций. Анализ правильности, эффективности и качества достижения поставленной цели.</p>
<p>ПК 2.5. Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.</p>	<p>Использование аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.</p>	<p>Анализ выполнения заданий для самостоятельной работы. Наблюдение и оценка демонстрации обучающимся практических умений. Решение ситуационных задач и клинических ситуаций. Анализ правильности, эффективности и качества достижения поставленной цели.</p>
<p>ПК 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию.</p>	<p>Правильно и точно заполнять медицинскую документацию</p>	<p>Анализ выполнения заданий для самостоятельной работы. Наблюдение и оценка демонстрации обучающимся практических умений. Решение ситуационных задач и клинических ситуаций. Анализ правильности, эффективности и качества достижения поставленной цели.</p>