

Министерство образования и науки Пермского края  
государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение  
«Пермский базовый медицинский колледж»

## **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

### **ОП.04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ** профессионального цикла «Общепрофессиональные дисциплины»

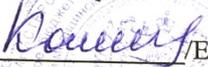
для специальности

34.02.01 Сестринское дело

базовый уровень подготовки, очная форма обучения

Введена в действие  
с 01 сентября 2019 г.

Пермь, 2019

«Утверждаю»  
Директор  
  
/Е.А. Колесова/  
«02» сентября 2019

Одобрено на заседании  
Методического совета  
ГБПОУ «ПБМК»

Рассмотрено на заседании ЦМК  
«Общепрофессиональные и  
естественнонаучные дисциплины»

Протокол № 1 от «30» августа 2019 г.

Протокол № 1 от «02» сентября 2019 г.

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС), основной профессиональной образовательной программы по специальности среднего профессионального образования (далее – СПО) 34.02.01. Сестринское дело, утвержденного Приказом Минобрнауки России от 12 мая 2014 г. №502.

**Разработчики:** Т.Г. Мартюшева, преподаватель ГБПОУ «ПБМК» высшей квалификационной категории

## СОДЕРЖАНИЕ

	стр.
1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	10
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	12

# **1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ОП.04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

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

Рабочая программа учебной дисциплины является частью основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности 34.02.01. Сестринское дело, квалификация «Медицинская сестра/Медицинский брат».

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

рабочая программа учебной дисциплины ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики относится к профессиональному циклу и общепрофессиональным дисциплинам.

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

В результате освоения 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 дисциплины обучающийся должен знать:

- биохимические и цитологические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- 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.

В результате освоения учебной дисциплины формируются следующие 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 **54** часа, в том числе: обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося **36** часов; самостоятельной работы обучающегося **18** часов.

## 2. СТРУКТУРА И ПРИМЕРНОЕ СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

### 2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

<b>Вид учебной работы</b>	<b>Объем часов</b>
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	<i>54</i>
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	<i>36</i>
в том числе:	
теоретические занятия	<i>18</i>
лабораторные занятия	<i>2</i>
практические занятия	<i>16</i>
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	<i>18</i>
в том числе:	
- составление кроссворда на тему «Общая генетика»	<i>3</i>
- решение генетических задач (по образцу) на различные типы скрещивания и ситуационных задач	<i>4</i>
- оформление родословной схемы своей семьи	<i>4</i>
- составление электронных презентаций	<i>5</i>
- составление примерного меню для больных с нарушениями обмена веществ	<i>2</i>
<i>Промежуточная аттестация – дифференцированный зачет</i>	

## 2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины ОП.04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Наименование разделов и тем дисциплины	Содержание учебного материала, лабораторные и практические работы, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
Раздел 1.	<b>Введение. Биохимические и цитологические основы наследственности</b>	11	
Тема 1.1. Введение. Биохимические основы наследственности	Содержание учебного материала:	7	2
	1. Введение в науку. История развития науки. Вклад отечественных и зарубежных ученых. Перспективы и проблемы науки.		
	2. Реализация генетической информации. Биохимические основы наследственности.		
	Практическое занятие № 1. Решение задач, моделирующих процесс биосинтеза белка.	2	
	Самостоятельная работа № 1. Составление кроссворда на тему «Общая генетика».	3	
Тема 1.2. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала:	4	2
	1. Морфофункциональная характеристика клетки. Функции компонентов ядра клетки в различные периоды клеточного цикла. Кариотип человека. Особенности гаметогенеза человека.		
	Практическое занятие № 2. Знакомство с методами изучения хромосом.	2	
Раздел 2.	<b>Закономерности наследования признаков.</b>	12	
Тема 2.1. Наследование признаков при различных типах скрещивания. Взаимодействие генов.	Содержание учебного материала:	4	3
	1. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип.		
	2. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.		
	Практическое занятие № 3. Решение задач, моделирующих различные типы скрещивания.	2	
Тема 2.2. Хромосомные карты человека. Наследственные свойства крови.	Содержание учебного материала:	8	3
	1. Хромосомная теория Т. Моргана. Карты хромосом человека.		
	2. Наследование резус-фактора крови человека. Механизм наследования групп крови системы АВО.		
	Практическое занятие № 4. Наследственные свойства крови.	2	
	Самостоятельная работа № 2. Решение задач, моделирующих различные типы скрещивания (моногибридное и дигибридное скрещивание; наследование, сцепленное с полом; наследование групп крови по системе АВО и наследование резус-фактора (по образцу)).	4	

<b>Раздел 3.</b>	<b>Методы изучения наследственности и изменчивости человека.</b>	<b>12</b>	
<b>Тема 3.1.</b> <b>Методы изучения наследственности и изменчивости человека.</b>	Содержание учебного материала:	<b>12</b>	
	1. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Методы изучения наследственности и изменчивости человека: цитогенетический метод, клинико-генеалогический метод, близнецовый метод, биохимический метод, метод дерматоглифа, популяционно-статистический метод.		2
	2. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Синдром Маугли.		
	Практическое занятие № 5. Составление родословных схем.	2	
	Практическое занятие № 6. Анализ родословных схем.	2	
	Лабораторное занятие № 1. Методика определения дерматоглифа.	2	
	Самостоятельная работа № 3. Оформление родословной схемы своей семьи с заданием проследить наследование какого-либо семейного признака (заболевания).	4	
<b>Раздел 4.</b>	<b>Виды изменчивости и типы мутаций у человека.</b>	<b>2</b>	
<b>Тема 4.1.</b> <b>Виды изменчивости и типы мутаций у человека</b>	Содержание учебного материала	<b>2</b>	
	1. Изменчивость. Виды изменчивости.		2
	2. Мутационная изменчивость. Типы мутаций (геномные, хромосомные, генные). Мутагены.		
<b>Раздел 5.</b>	<b>Наследственность и патология.</b>	<b>14</b>	
<b>Тема 5.1.</b> <b>Геномные и хромосомные болезни.</b>	Содержание учебного материала:	<b>7</b>	
	1. Наследственные болезни и их классификация. Геномные болезни. Количественные аномалии половых хромосом. Структурные аномалии хромосом (абберации).		2
	Самостоятельная работа № 4. Оформление электронных презентаций по теме «Геномные и хромосомные мутации», на выбор – описание симптоматических признаков одной генетической патологии. Подготовка рассказа.	5	
<b>Тема 5.2.</b> <b>Генные болезни.</b> <b>Мультифакториальные заболевания.</b>	Содержание учебного материала:	<b>8</b>	
	1. Виды наследственных заболеваний (моногенные, хромосомные, мультифакториальные). Энзимопатии.		2
	Практическое занятие № 7. Аномальные кариотипы человека. Составление меню.	2	
	Самостоятельная работа № 5. Составление примерного меню для больных детей, страдающих фенилкетонурией.	2	
<b>Тема 5.3.</b> <b>Диагностика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.</b>	Содержание учебного материала:	<b>2</b>	
	1. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика.		2

<b>Дифференцированный зачет</b>	Содержание учебного материала:	<b>2</b>	
	Контроль знаний и умений по курсу «Генетика человека с основами медицинской генетики».		2-3
	<b>Всего:</b>	<b>54</b>	

## **2. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ**

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

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

#### Оборудование учебного кабинета:

1. Учебно-наглядные пособия:
  - Строение клетки
  - Нуклеиновые кислоты
  - Репликация ДНК
  - Биосинтез белка
  - Генетический код
  - Митоз
  - Мейоз
  - Кариотип человека
2. Микроскопы, микропрепараты.
  - клетки крови;
  - митоз в растительной клетке.
3. Модели
  - ДНК;
  - строение клетки;
  - законы Г.Менделя;
  - наследование групп крови.
4. Презентации к материалам лекций.
5. Раздаточный материал к учебным занятиям.

#### Технические средства обучения:

- 1.Мультимедийная система (компьютер, интерактивная доска, мультимедийный проектор).
2. Экран.
4. Обучающие фильмы.

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

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

##### 1.Основные источники:

1. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: Мастерство, 2008.
2. Гайнутдинов И.К. , Рубан Э.Д. Медицинская генетика: учебник – Изд. 3-е. – Ростов н/Д: Феникс, 2009. – 314 с.

3. Приходченко Н.Н., Шкурят Т.П. Генетика человека. – Ростов-на-Дону, 2008.
  4. Хандогина Е.К., Рожкова З.Н., Хандогина А.В. Основы медицинской генетики. – Москва, 2008.
  5. Орехова В.А., Лашковская Т.А., Шейбак Н.П. Медицинская генетика. – Минск, 2009.
2. Дополнительные источники:
1. Атлас по цитогенетике. – М.: Мир, 2007.
  2. Брусиловский А.И. Жизнь до рождения. – М.: Знание, 2000.
  3. Романовский В.Е. Диагностический справочник клинических синдромов. – Ростов-на-Дону: Феникс, 2009.
  4. Кириленко А.А. Биология. Сборник задач по генетике. Базовый и повышенный уровни ЕГЭ: учебно-методическое пособие / А.А.Кириленко.- Ростов-на-Дону: Легион, 2009. – 174 с.
  5. Задачи по современной генетике: учебное пособие / под ред. М.М.Асланяна. – 2-е издание. – М.: КДУ, 2008. – 224 с.: ил.
  6. Ридли М. Геном: автобиография вида в 23 главах. – М.: Эксмо, 2010.
  7. Книги об ученых-генетиках.
3. Учебно-методические комплексы или учебно-методические пособия по разделам и темам дисциплины.
4. Сборники тестовых заданий и ситуационных задач.
5. Электронные образовательные ресурсы (дидактический материал на электронном носителе, электронные дидактические материалы информационного, практического и контролирующего типов, электронные учебные пособия)
- [ru.wikipedia.org](http://ru.wikipedia.org)
  - [dic.academic.ru](http://dic.academic.ru)
  - [medicalplanet.su](http://medicalplanet.su)
  - [www.medgenetics.ru](http://www.medgenetics.ru)

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

**Контроль и оценка** результатов освоения дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий и лабораторных работ, тестирования, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий и контрольной работы.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<b>Умения</b>	
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	Педагогическое наблюдение и оценка выполнения алгоритма практических действий.
	Оценка решения ситуационных задач.
	Оценка ведения деловой игры.
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	Педагогическое наблюдение и оценка выполнения алгоритма практических действий.
	Оценка решения ситуационных задач.
	Оценка ведения деловой игры.
	Проверка тезисов профилактической беседы.
	Оценка компьютерных презентаций по заданной теме.
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Педагогическое наблюдение и оценка выполнения алгоритма практических действий.
	Оценка решения ситуационных задач.
	Оценка ведения деловой игры.
	Оценка компьютерных презентаций по заданной теме.
	Оценка выполнения тестовых заданий.
<b>Знания</b>	
Биохимические и цитологические основы наследственности.	Применяются для оценивания результатов обучения по всем темам:  Оценка компьютерных презентаций по заданной теме.
Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов.	

<p>Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.</p>	<p>Оценка выполнения тестовых заданий.</p> <p>Письменный и устный, индивидуальный и групповой опросы</p> <p>Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета</p>
<p>Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза.</p>	
<p>Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения.</p>	
<p>Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</p>	

<b>Результаты (освоенные компетенции)</b>	<b>Основные показатели оценки результата</b>	<b>Формы и методы контроля и оценки</b>
ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.	- объяснение социальной значимости профессии медицинской сестры; формирование точности, аккуратности, внимательности;	Интерпретация результатов наблюдений за деятельностью обучающегося в процессе освоения образовательной программы.
ОК 2. Организовать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.	- обоснованность выбора типовых методов и способов выполнения профессиональных задач;	Интерпретация результатов наблюдений за деятельностью обучающегося в процессе освоения образовательной программы.
ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.	- точно и быстро оценивать ситуацию и правильно принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях;	Интерпретация результатов наблюдений за деятельностью обучающегося в процессе освоения образовательной программы.
ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.	- быстро и точно находить и использовать необходимую для работы информацию;	Интерпретация результатов наблюдений за деятельностью обучающегося в процессе освоения образовательной программы.
ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.	- уметь использовать современные компьютерные технологии в профессиональной деятельности;	Интерпретация результатов наблюдений за деятельностью обучающегося в процессе освоения образовательной программы.
ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.	- заинтересованно и ответственно повышать свою квалификацию путем самообразования и самостоятельного личностного развития;	Интерпретация результатов наблюдений за деятельностью обучающегося в процессе освоения образовательной программы.
ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.	- готовность соблюдения требований и нравственных обязательств в рамках охраны природы, сохранения здоровья человека и общества в целом.	Интерпретация результатов наблюдений за деятельностью обучающегося в процессе освоения образовательной программы.

ПК 1.1. Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.	- достаточность знаний по организации профилактики наследственных заболеваний, сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения;	Интерпретация результатов наблюдений за деятельностью обучающегося в процессе освоения образовательной программы.
ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.	- соблюдение требований к умению доступно излагать информацию для пациента, психологически грамотно организовать беседу;	- устный опрос; - организация деловой игры «На приеме»; - решение ситуационных задач; - наблюдение и оценка выполнения практических действий;
ПК 2.2. Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса	- достаточность знаний нормативно-правовой базы для соблюдения требований к организации лечебно-диагностических вмешательств; умение психологически найти подход к пациенту или родственникам;	- устный опрос; - организация деловой игры «На приеме»; - решение ситуационных задач; - наблюдение и оценка выполнения практических действий;
ПК 2.3. Сотрудничать со взаимодействующими организациями и службами.	- соблюдение условий сотрудничества с будущими работодателями;	- наблюдение и оценка выполнения практических действий;
ПК 2.5. Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.	- соблюдение санитарно-гигиенического режима, охраны труда, техники безопасности и противопожарной безопасности;	- наблюдение и оценка выполнения практических действий;
ПК 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию.	- соблюдение правил оформления утвержденной медицинской документации в соответствии с требованиями нормативно-трудовой базы.	- тестирование; - решение ситуационных задач; - дифференцированный зачет.

**Дополнения и изменения к рабочей программе учебной дисциплины**

Дополнения и изменения на \_\_\_\_\_ учебный год по учебной дисциплине

\_\_\_\_\_.

В рабочую программу внесены следующие изменения:

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Дополнения и изменения к рабочей программе учебной дисциплины \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ обсуждены на заседании

«\_\_\_\_\_» \_\_\_\_\_ 20\_\_\_\_ г. (протокол № \_\_\_\_\_).

«На 20\_\_\_\_-20\_\_\_\_ учебный год рабочая программа актуализирована»

Председатель ЦМК \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_ /

«\_\_\_\_\_» \_\_\_\_\_ 20\_\_\_\_ г.

