

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Лазаренко Виктор Анатольевич
Должность: Ректор
Дата подписания: 20.06.2022 09:41:37
Уникальный программный ключ:
45c319b8a032ab3637134215abd1c47

**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования «Курский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО КГМУ Минздрава России)**

УТВЕРЖДЕНО
на заседании предметной методической
комиссии общепрофессиональных
дисциплин МФК
протокол № 11 от «23» июня 2022 г.
председатель ПМК МФК
_____ Т.А. Тимошина

УТВЕРЖДЕНО
на заседании педагогического совета МФК
протокол № 11 от «30» июня 2022 г.
председатель педагогического совета,
директор медико-фармацевтического колледжа
_____ И.В.Толкачева

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

по дисциплине
Генетика человека с основами медицинской генетики

Отделение	сестринское дело
Специальность	34. 02.01 Сестринское дело
Курс	2
Семестр	3
Количество часов всего	54
Форма промежуточной аттестации	дифференцированный зачет 3

Разработчик рабочей программы
преподаватель Т.Н. Рошка

Рабочая программа дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом среднего профессионального образования (ФГОС СПО) по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

1. Цель и задачи дисциплины

Цель дисциплины: овладение обучающимися системой знаний и умений, необходимых для совершенствования методов диагностики, лечения и профилактики заболеваний, укрепления здоровья и улучшения качества жизни населения.

Задачи дисциплины:

1. Формирование у обучающихся знаний о различных классах наследственных болезней человека, механизмах их развития и характера наследования, клинических проявлениях, особенностях течения, методах диагностики, лечения и профилактики.

2. Овладение методами изучения наследственности, включая клинко-генеалогический, цитогенетический, биохимический и молекулярно-генетический методы исследования.

3. Освоение теоретических знаний об организации и функционировании генома человека в норме и при патологии.

4. Ознакомление с современными возможностями и методами, направленными на выявление наследственной предрасположенности к широко распространенным (мультифакторным) заболеваниям.

5. Формирование представлений о принципах лечения и путях профилактики наследственных и врожденных заболеваний, включая изучение методических основ и организации медико-генетической службы в Российской Федерации и показаний для направления пациентов на медико-генетическое консультирование.

6. Освоение принципов и методов пренатальной диагностики и программ массовой просеивающей диагностики наследственных болезней, ознакомление с нравственно-этическими и правовыми нормами оказания медико-генетической помощи населению.

2. Место дисциплины в структуре образовательной программы и требования к планируемому результату обучения по дисциплине

Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к обязательной части профессионального учебного цикла программы подготовки специалистов среднего звена.

Процесс изучения дисциплины обеспечивает достижение планируемых результатов образовательной программы и направлен на формирование следующих компетенций:

Компетенция		Логическая связь с дисциплинами, междисциплинарными курсами учебного плана
код	формулировка	
ОК 1	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес	Основы философии, история, физическая культура, математика, информационные технологии в профессиональной деятельности, основы латинского языка с медицинской терминологией, анатомия и физиология человека, основы патологии, гигиена и экология человека, основы микробиологии и иммунологии, фармакология, общественное

		здоровье и здравоохранение, психология, правовое обеспечение профессиональной деятельности, безопасность жизнедеятельности, ПМ.01 Проведение профилактических мероприятий, ПМ.02 Участие в лечебно-диагностическом и реабилитационном процессах, ПМ.03 Оказание доврачебной медицинской помощи при неотложных экстремальных состояний
ОК 2	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество	Основы философии, история, физическая культура, математика, информационные технологии в профессиональной деятельности, основы латинского языка с медицинской терминологией, анатомия и физиология человека, основы патологии, гигиена и экология человека, основы микробиологии и иммунологии, общественное здоровье и здравоохранение, психология, правовое обеспечение профессиональной деятельности, безопасность жизнедеятельности, ПМ.01 Проведение профилактических мероприятий, ПМ.02 Участие в лечебно-диагностическом и реабилитационном процессах, ПМ.03 Оказание доврачебной медицинской помощи при неотложных экстремальных состояний
ОК 3	Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность	Основы философии, история, физическая культура, математика, информационные технологии в профессиональной деятельности, анатомия и физиология человека, основы патологии, гигиена и экология человека, основы микробиологии и иммунологии, общественное здоровье и здравоохранение, психология, правовое обеспечение профессиональной деятельности, безопасность жизнедеятельности, ПМ.01 Проведение профилактических мероприятий, ПМ.02 Участие в лечебно-диагностическом и реабилитационном процессах, ПМ.03. Оказание доврачебной медицинской помощи при неотложных экстремальных состояний
ОК 4	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития	Основы философии, история, иностранный язык, физическая культура, математика, информационные технологии в профессиональной деятельности, основы латинского языка с медицинской терминологией, анатомия и физиология человека, основы патологии, гигиена и экология человека, основы микробиологии и иммунологии, общественное здоровье и здравоохранение, психология, правовое обеспечение профессиональной деятельности, безопасность жизнедеятельности, ПМ.01

		Проведение профилактических мероприятий, ПМ.02 Участие в лечебно-диагностическом и реабилитационном процессах, ПМ.03 Оказание доврачебной медицинской помощи при неотложных экстремальных состояний
ОК 5	Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности	Основы философии, история, иностранный язык, физическая культура, информационные технологии в профессиональной деятельности, анатомия и физиология человека, основы патологии, гигиена и экология человека, основы микробиологии и иммунологии, общественное здоровье и здравоохранение, правовое обеспечение профессиональной деятельности, безопасность жизнедеятельности, ПМ.01 Проведение профилактических мероприятий, ПМ.02 Участие в лечебно-диагностическом и реабилитационном процессах, ПМ.03 Оказание доврачебной медицинской помощи при неотложных экстремальных состояний
ОК 8	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации	Основы философии, история, иностранный язык, физическая культура, математика, информационные технологии в профессиональной деятельности, основы латинского языка с медицинской терминологией, анатомия и физиология человека, основы патологии, гигиена и экология человека, основы микробиологии и иммунологии, фармакология, общественное здоровье и здравоохранение, психология, правовое обеспечение профессиональной деятельности, безопасность жизнедеятельности, ПМ.01 Проведение профилактических мероприятий, ПМ.02 Участие в лечебно-диагностическом и реабилитационном процессах, ПМ.03 Оказание доврачебной медицинской помощи при неотложных экстремальных состояний
ОК 11	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку	Основы философии, история, физическая культура, информационные технологии в профессиональной деятельности, анатомия и физиология человека, гигиена и экология человека, общественное здоровье и здравоохранение, психология, правовое обеспечение профессиональной деятельности, безопасность жизнедеятельности, ПМ.01 Проведение профилактических мероприятий, ПМ.02 Участие в лечебно-диагностическом и реабилитационном процессах, ПМ.03 Оказание доврачебной медицинской помощи при неотложных экстремальных состояний
ПК 1.1	Проводить мероприятия по	Иностранный язык, информационные

	сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения	технологии в профессиональной деятельности, основы латинского языка с медицинской терминологией, анатомия и физиология человека, основы патологии, гигиена и экология человека, основы микробиологии и иммунологии, общественное здоровье и здравоохранение, психология, правовое обеспечение профессиональной деятельности, безопасность жизнедеятельности, ПМ.01 Проведение профилактических мероприятий
ПК 2.1	Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств	Иностранный язык, математика, информационные технологии в профессиональной деятельности, основы латинского языка с медицинской терминологией, анатомия и физиология человека, основы патологии, гигиена и экология человека, основы микробиологии и иммунологии, фармакология, общественное здоровье и здравоохранение, психология, ПМ.02 Участие в лечебно-диагностическом и реабилитационном процессах
ПК 2.2	Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса	Иностранный язык, математика, информационные технологии в профессиональной деятельности, анатомия и физиология человека, основы патологии, гигиена и экология человека, основы микробиологии и иммунологии, фармакология, общественное здоровье и здравоохранение, психология, правовое обеспечение профессиональной деятельности, ПМ.02 Участие в лечебно-диагностическом и реабилитационном процессах
ПК 2.3	Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами	Иностранный язык, математика, информационные технологии в профессиональной деятельности, анатомия и физиология человека, основы патологии, гигиена и экология человека, основы микробиологии и иммунологии, фармакология, общественное здоровье и здравоохранение, психология, правовое обеспечение профессиональной деятельности, безопасность жизнедеятельности, ПМ.02 Участие в лечебно-диагностическом и реабилитационном процессах
ПК 2.5	Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса	Анатомия и физиология человека, основы патологии, основы микробиологии и иммунологии, правовое обеспечение профессиональной деятельности, безопасность жизнедеятельности, ПМ.02 Участие в лечебно-диагностическом и реабилитационном процессах
ПК 2.6	Вести утвержденную	Информационные технологии в

	медицинскую документацию	профессиональной деятельности, основы латинского языка с медицинской терминологией, анатомия и физиология человека, основы патологии, основы микробиологии и иммунологии, фармакология, общественное здоровье и здравоохранение, правовое обеспечение профессиональной деятельности, ПМ.02 Участие в лечебно-диагностическом и реабилитационном процессах
--	--------------------------	---

Содержание компетенций (этапов формирования компетенций)

Код компетенции	Формулировка компетенции	Этапы формирования и индикаторы достижения компетенции		
		Знает	Умеет	Владеет (имеет практический опыт)
ОК 1	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес	- сущность процесса познания; основы научной, философской и религиозной картин мира; - о социальных и этических проблемах, связанных с развитием и использованием достижений науки, техники и технологий	- пользоваться нормативно-правовыми документами	- о пределиении социальной значимости своей будущей профессии
ОК 2	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество	-методы и способы выполнения профессиональных задач	- находить способы и методы выполнения профессиональных задач	- навыками самоорганизации, подбором ресурсов, необходимых для решения поставленных задач
ОК 3	Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность	- правила и критерии принятия решений; -сущность понятий стандартные и нестандартные ситуации в профессиональной деятельности	-регулировать и разрешать конфликтные ситуации; -прогнозировать развитие стандартных ситуаций	- основами принятия решений в нестандартных ситуациях; - навыками оценивания причин возникновения стандартных ситуаций
ОК 4	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения	-основные понятия автоматизированной обработки информации; -базовые системные программные продукты и	-использовать технологии сбора, размещения, хранения, накопления, преобразования и передачи данных в профессионально	-навыками работы на персональном компьютере; -навыками работы в профессиональных программах

	профессиональных задач, профессионального и личностного развития	пакеты прикладных программ в области профессиональной деятельности	ориентированных информационных системах; - выделять профессионально-значимую профессиональную информацию	
ОК 5	Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности	-состав, функции и возможности использования информационных и телекоммуникационных технологий в профессиональной деятельности; -правила ведения деловой беседы в соответствии с этическими нормами	-использовать в профессиональной деятельности различные виды программного обеспечения, в том числе специального; - применять компьютерные и телекоммуникационные средства; - представлять информацию в различных формах с использованием разнообразного программного обеспечения	- навыком поиска информации в сети Интернет и на различных электронных носителях; -созданием различных макетов презентаций; - навыками представления информации в различных формах с использованием разнообразного программного обеспечения
ОК 8	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации	- об условиях формирования личности, о свободе и ответственности за сохранение жизни, культуры, окружающей среды	-определять перспективы профессионального и личностного развития, анализировать собственные сильные и слабые стороны	-навыком составления программы саморазвития, самообразования с обозначением этапов достижения поставленных целей; - методами самообразования
ОК 11	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку	- права и обязанности граждан в сфере охраны здоровья; -меру нравственной ответственности по отношению к природе, обществу и человеку	- осуществлять деятельность в соответствии с нравственно-этическими нормами общества; - анализировать социальные, экономические и экологические последствия	- готовностью к соблюдению правил и норм поведения в обществе и бережному отношению к природе; -готовностью нести персональную ответственность за соблюдение нравственные

			будущей профессиональной деятельности; - оценивать меру нравственной ответственности по отношению к природе, обществу и человеку	обязательства по отношению к природе, обществу и человеку
ПК 1.1	Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения	-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	- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; -проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней	- навыками расчета и анализа показателей общественного здоровья населения
ПК 2.1	Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять	- критерии, способствующих или препятствующих эффективному общению, психологические факторы в предупреждении возникновения и развития	- доносить профессиональную информацию по лечению и реабилитации на доступном для пациента и его родственников языке; -устанавливать контакт с	- нормами медицинской этики, языка, морали и права при всех видах профессионального общения; -навыками вербального и невербального общения с

		<p>болезни;</p> <p>- особенности психических процессов у здорового и больного человека</p>	<p>пациентом и его родственниками, грамотно излагает мысли, аргументированно выбирать уровни и типы общения</p>	<p>пациентами и его родственниками</p>
ПК 2.2	<p>Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса</p>	<p>- общие закономерности развития патологии клеток, органов и систем в организме человека</p>	<p>- определять признаки типовых патологических процессов и отдельных заболеваний в организме человека</p>	<p>-техниками проведения сестринского обследования больных в разные возрастные периоды при наиболее распространенных заболеваниях, травмах и отравлениях</p>
ПК 2.3	<p>Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами</p>	<p>-систему организации оказания медицинской помощи городскому и сельскому населению;</p> <p>-законодательные акты по охране здоровья населения и медицинскому страхованию</p>	<p>-профессионально взаимодействовать с участниками лечебно-диагностического процесса в подразделении и другими службами ЛПУ в интересах пациента</p>	<p>-основами организации сотрудничества со взаимодействующими организациями и службами (социальная, психолого-педагогическая и пр.);</p> <p>- навыками взаимодействия с участниками лечебно-диагностического процесса в подразделении, другими службами лечебно-профилактических учреждений</p>
ПК 2.5	<p>Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса</p>	<p>-меры профилактики, снижающие уровень опасностей в профессиональной деятельности</p>	<p>-соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса</p>	<p>-навыками применения требований охраны труда и техники безопасности в медицинском учреждении</p>
ПК 2.6	<p>Вести утвержденную медицинскую</p>	<p>-первичные учетные и статистические документы</p>	<p>-вести утвержденную медицинскую документацию;</p>	<p>-навыками ведения утвержденной медицинской</p>

	документацию		<ul style="list-style-type: none"> - использовать необходимые нормативные правовые документы; -использовать учетно-отчетную документацию структурного подразделения медицинского учреждения; -правильно заполнять медицинскую документацию в установленном порядке 	<ul style="list-style-type: none"> документации; - навыками введения сведений в электронную базу данных; -способностью поиска и применения необходимые нормативные правовые документы
--	--------------	--	---	--

Темы дисциплины и компетенции, которые формируются при их изучении

Наименование темы дисциплины	Содержание темы	Код компетенций
1	2	3
<p>Введение. Генетика: история и задачи</p>	<p>Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. 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</p>	<p>ОК 1 ОК 2</p>
<p>Тема 1.1. Цитологические основы наследственности</p>	<p>Цитологические основы наследственности. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях. Органоиды клетки, клеточное ядро: функции, компоненты. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. Биологическое значение мейоза. Гаметогенез. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека</p>	<p>ОК 11 ПК 1.1</p>
<p>Тема 1.2. Биохимические основы наследственности</p>	<p>Биохимические основы наследственности. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Генетический код и его свойства. Реализация генетической информации</p>	<p>ОК 5 ПК 2.2</p>
<p>Тема 2.1. Закономерности наследования признаков</p>	<p>Сущность законов наследования признаков у человека. Законы Менделя. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип. Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер</p>	<p>ОК 3 ПК 1.1</p>

<p>Тема 2.2. Типы взаимодействия генов</p>	<p>Типы взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у 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</p>	<p>ОК 8 ПК 1.1</p>
<p>Тема 3.1. Изменчивость и мутации у человека</p>	<p>Изменчивость и её виды у человека. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии</p>	<p>ОК 11 ПК 2.6</p>
<p>Тема 4.1. Методы изучения генетики человека</p>	<p>Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. 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. Цитогенетический метод. Карты хромосом человека. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина. Метод дерматоглифики. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод</p>	<p>ОК 4 ПК 2.5</p>

<p>Тема 5.1. Наследственные заболевания</p>	<p>Наследственные заболевания и их классификация. Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. У- сцепленные заболевания. 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 Х, синдром дисомии по Y- хромосоме. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Врожденные пороки развития. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др.</p>	<p>ОК 1 ПК 2.1</p>
<p>Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование</p>	<p>Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний</p>	<p>ОК 8 ПК 2.6</p>
<p>Тема 5.3. Пренатальная диагностика, её методы</p>	<p>Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг. Виды профилактики наследственных болезней. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина)</p>	<p>ОК 3 ПК 2.3</p>

4. Учебно-тематический план дисциплины (в академических часах) и матрица компетенций

Наименование темы дисциплины	всего	Контактная работа		Внеаудиторная (самостоятельная) работа обучающегося (часы)	Итого часов	Используемые образовательные технологии, способы и методы обучения		Формы текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации
		Лекции	Практические занятия			Традиционные	Интерактивные	
1	2	3	4	5	6	7	8	9
Введение Медицинская генетика: история и задачи	2	2	-	1	3	ЛТ, СИ, К		С, Т
Тема 1.1. Цитологические основы наследственности	4	2	2	2	6	ЛТ, СИ, К	ПЗ	ПР, Т
Тема 1.2. Биохимические основы наследственности	4	2	2	2	6	ЛТ, СИ	ПЗ	С,Т
Тема 2.1. Закономерности наследования признаков	6	2	4	3	9	ЛТ, СИ, К	ПЗ	ПР, Т
Тема 2.2. Типы взаимодействия генов	6	2	4	3	9	ЛТ	ПЗ	ДЗ, Т
Тема 3.1. Изменчивость и мутации у человека	2	2		1	3	ЛТ, СИ, К	ЗС	ДЗ, Т
Тема 4.1. Методы изучения генетики человека	4	2	2	2	6	ЛТ	ПЗ, ЗС	ПР
Тема 5.1. Наследственные заболевания	4	2	2	2	6	ЛТ, СИ, К	ПЗ, ЗС	ДЗ, Т

Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование	1	1		0,5	1,5	ЛТ	ПЗ, ЗС	ДЗ
Тема 5.3. Пренатальная диагностика, её методы	1	1		0,5	1,5	ЛТ	ПЗ, ЗС	ДЗ
Дифференцированный зачет	2		2	1	3			С, Т
ИТОГО	36	18	18	18	54			

4.1. Используемые образовательные технологии, способы и методы обучения

ЛТ	традиционная лекция
СИ	самостоятельное изучение тем, отраженных в программе, но рассматриваемых в аудиторных часах
ПЗ	практическое занятие
К	написание конспектов
ЗС	решение ситуационных задач

4.2. Формы текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации

КР	проведение контрольных работ
ДЗ	проверка выполнения письменных домашних заданий
ПР	оценка по результатам практических навыков (умений)
С	оценка по результатам собеседования (устный опрос)
Т	тестирование

5. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

Основная литература

1. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник /Э.Д. Рубан. - Изд. 2-е, стер. - Ростов н/Д: Феникс, 2016. - 319 с. (Среднее медицинское образование). Гриф МО РФ.

Дополнительная литература

1. Бочков, Н. П. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н.П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 224 с.: ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-4857-1. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970448571.html>
2. Хандогина, Е.К. Генетика человека с основами медицинской генетики: 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. - ISBN 978-5-9704-5148-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970451489.html>
3. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебное пособие / Хандогина Е.К. ; Терехова И.Д., Жилина С.С., Майорова М.Е., Шахтарин В.В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970440186.html>

Периодические издания (журналы)

Электронное информационное обеспечение и профессиональные базы данных

- ✓ Официальный сайт Министерства здравоохранения Российской Федерации. Электронный рубрикатор клинических рекомендаций URL:<http://cr.rosminzdrav.ru/#/>
- ✓ Официальный сайт Всемирной организации здравоохранения. URL: <https://www.who.int>
- ✓ Официальный сайт научной электронной библиотеки eLIBRARY.RU. URL: <https://elibrary.ru/>
- ✓ Официальный сайт Национальной электронной библиотеки (НЭБ). URL: <http://нэб.рф/>
- ✓ Федеральная электронная медицинская библиотека. URL: <http://193.232.7.109/feml>
- ✓ Официальный сайт научной электронной библиотеки «КиберЛенинка». URL: <https://cyberleninka.ru/>
- ✓ Электронная библиотека КГМУ «Medicus» URL:http://library.kursksmu.net/cgi-bin/irbis64r_15/cgiirbis_64.exe?LNG=&C21COM=F&I21DBN=MIXED&P21DBN=MIXED

6. Материально-техническое обеспечение дисциплины

№ п/п	Наименование специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Перечень лицензионного программного обеспечения. Реквизиты подтверждающего документа
1.	2.	3.	4.
1.	<p>Кабинет генетики человека с основами медицинской генетики №21 для практических занятий, дисциплинарной, междисциплинарной и модульной подготовки</p> <p>Российская федерация, 305029, г. Курск, ул. Карла Маркса, д. 69</p>	<p>Кабинет оснащен учебной мебелью, доской аудиторной, инструктивно-нормативной, учебно-программной, учебно-методической документацией, учебно-наглядными пособиями, специализированным оборудованием -таблицы (строение клетки, хромосомы, нуклеиновые кислоты, репликация ДНК), плакаты (синтез белка, генетический код, митоз, мейоз, кариотип человека, хромосомные aberrации, схемы родословных), микроскопы, микропрепараты; компьютером, телевизором, электронными образовательными ресурсами.</p> <p>Количество посадочных мест – 32</p>	<p>Используемое программное обеспечение: пакет офисного ПО – Microsoft Win Office Pro Plus 2010 RUS OLP NL, операционная система - Microsoft Win Pro 7, антивирус – Kaspersky Endpoint Security. Обеспечен доступ к сети Интернет и в электронную информационную среду организации</p>
2.	<p>Библиотека Российская Федерация, 305029, г. Курск, ул. К. Маркса, д. 69</p> <p>Читальный зал с выходом в сеть Интернет Российская Федерация, 305029, г. Курск, ул. К. Маркса, д. 69</p>	<p>Библиотека оснащена дополнительной литературой по дисциплинам (модулям) и практикам учебного плана</p> <p>Читальный зал с выходом в сеть Интернет №22</p> <p>читальный зал оснащен специализированной мебелью, техническими средствами обучения: компьютеры – 13 шт.</p> <p>Количество посадочных мест – 20.</p>	<p>Используемое программное обеспечение: пакет офисного ПО – Microsoft Win Office Pro Plus 2010 RUS OLP NL, операционная система - Microsoft Win Pro 7, антивирус – Kaspersky Endpoint Security. Обеспечен доступ к сети Интернет и в электронную информационную среду организации</p>

7. Оценочные средства

Примерная тематика докладов, рефератов, бесед и т.п.

1. История возникновения и становления генетики как науки.
2. Г. Мендель – основоположник генетики.
3. Жизнь и научная деятельность ученых-генетиков.
4. Аллельные и неаллельные взаимодействия генов.
5. Сцепленное наследование, кроссинговер.
6. Хромосомные болезни человека.
7. Наследственный полиморфизм человека по группам крови.
8. Биосинтез белка, или трансляция генетической информации.
9. Генетическая инженерия.
10. Ген как структурно-функциональная единица наследственности.
11. Использование статистических методов исследований в генетике.
12. Генетика онтогенеза.
13. Популяционная генетика. Закон Харди – Вайнберга.
14. Связь генетики с медициной.
15. Генетика человека. Методы изучения генетики человека.
16. Медицинская генетика. Наследственные заболевания человека.
17. Генетика - эволюционный процесс.
18. Митоз и его генетическое значение.
19. Генетически регулируемый гетерозис.
20. Пути передачи генетической информации.
21. Генетический код.
22. Т.Х.Морган, его вклад в развитие генетики.
23. Геномика, цели, подходы, основные достижения и их значение для развития молекулярной медицины.
24. Структура генома человека. Число генов. Процент сходства по нуклеотидным последовательностям ДНК.
25. Изменчивость генома.
26. Генетическая предрасположенность к курению.
27. Генетическая предрасположенность к алкоголизму.
28. Генотип и фенотип как целостная система. Закономерности взаимоотношений.
29. Медицинские аспекты экогенетики.
30. Менделевское наследование наследственных заболеваний. Проявление механизма наследования в случае распространенных заболеваний.

Вопросы для устной части дифференцированного зачета

1. Предмет и задачи генетики.
2. Значение предмета для подготовки медицинских лабораторных техников.
3. Строение и функции органоидов клетки.
4. Строение и функции ядра.
5. Строение хромосом.
6. Определение понятий - прокариоты, эукариоты.
7. История открытия нуклеиновых кислот.
8. Виды нуклеиновых кислот.
9. Локализация ДНК и РНК в клетке.
10. Строение ДНК.
11. Функции дезоксирибонуклеиновой кислоты.

12. Генетический код и его свойства.
13. Строение РНК, классификация, функции.
14. Этапы биосинтеза белка.
15. Понятие ген.
16. Понятия гомозиготный и гетерозиготный организм.
17. Понятия аллель, аллельные гены.
18. Понятия доминантные и рецессивные признаки.
19. Моногибридное скрещивание. Дигибридное скрещивание.
20. Понятия гибрид, гибридизация.
21. Понятия фенотип, генотип, признак.
22. Первый и второй законы Менделя.
23. Закон сцепленного наследования Томаса Моргана.
24. Третий закон Менделя.
25. Понятия изменчивость, наследственность.
26. Понятие о взаимодействии генов.
27. Наследование, сцепленное с полом
28. Механизм возникновения наследственных заболеваний
29. Понятие пробанд. Понятие сибсы. Методы изучения наследственности человека.
30. Понятие генеалогический метод и его сущность.
31. Методы изучения наследственности человека.
32. Медико-генетическое консультирование.

База типовых тестовых заданий для дифференцированного зачета

Задание 1. ВЕРНО ЛИ УТВЕРЖДЕНИЕ

ЖЕНСКИЙ ОРГАНИЗМ У ЧЕЛОВЕКА ЯВЛЯЕТСЯ МОНОГАМЕТНЫМ

Да
Нет

Задание 2. ВЕРНО ЛИ УТВЕРЖДЕНИЕ

ВНЕШНЕЕ ПРОЯВЛЕНИЕ РЕАЛИЗАЦИИ ГЕНА НАЗЫВАЕТСЯ ФЕНОТИПОМ

Да
Нет

Задание 3. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ

ОРГАНИЗМ, ГЕТЕРОЗИГОТНЫЙ ПО ДВУМ ПАРАМ ПРИЗНАКОВ, ОБРАЗУЕТ

4 типа гамет
1 тип гамет
8 типов гамет
2 типа гамет
6 типов гамет

Задание 4. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ

АВТОР ГИПОТЕЗЫ ЧИСТОТЫ ГАМЕТ

Де Фриз
Г. Мендель
Т. Морган
Н. Вавилов

У. Бэтсон

Задание 5. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
КРОССИНГОВЕР — ЭТО

- обмен участками гомологичных хромосом
- обмен целыми хроматидами
- обмен генами
- обмен целыми хромосомами
- обмен негомологичными участками хромосом

Задание 6. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
СЦЕПЛЕНИЕ ГЕНОВ ОПИСАЛ

- Т. Морган
- Н. Вавилов
- Де Фриз
- Г. Мендель
- У. Бэтсон

Задание 7. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
ЗАКОН ГОМОЛОГИЧНЫХ РЯДОВ ИЗМЕНЧИВОСТИ СФОРМУЛИРОВАЛ

- И. Мичурин
- Н. Дубинин
- Т. Морган
- Н. Вавилов
- Г. Мендель

Задание 8. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
СИНДРОМ ЭДВАРДСА ОБУСЛОВЛЕН

- изменением числа половых хромосом
- изменением числа аутомосом
- наличием одной половой хромосомы
- изменением структуры ДНК
- изменением структуры хромосом

Задание 9. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
ГЕНЕТИКА - ЭТО НАУКА О

- основных закономерностях наследственности и изменчивости
- изучении ДНК
- наследственных болезней
- родственных связей
- наследовании признаков

Задание 10. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ - ЭТО

- проявление сходства с родительскими особями
- свойство организмов передавать последующему поколению свои признаки и особенности развития
- историческое развитие вида
- способность организмов приспосабливаться к окружающей среде
- проявление сходства с особями данного вида организмов

Задание 11. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ

ИЗМЕНЧИВОСТЬ - ЭТО СВОЙСТВО ОРГАНИЗМОВ

изменяться под действием внешних и внутренних факторов в процессе онтогенеза
наследовать способность приспосабливаться к окружающей среде
реагировать на внешние факторы среды
изменяться в ходе филогенеза
реагировать на внутренние сигналы организма

Задание 12. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ ПРИЗНАК ГЕНЕТИКА ТРАКТУЕТ КАК ЛЮБУЮ (-ОЙ, -ОЕ)

особенность, которая передается от родителей к детям
биохимический показатель данного организма
фенотипически проявившееся качество организма
белок, обнаруживаемый в данном организме
черту строения организма

Задание 13. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ ГАМЕТА - ЭТО КЛЕТКА ОРГАНИЗМА

любая в половой железе
половая
возникающая в результате оплодотворения
соматическая
предшественница половых клеток

Задание 14. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ АЛЛЕЛЬ - ЭТО

положение гена в хромосоме
одна из существующих форм гена
рецессивное состояние гена
доминантное состояние гена
мутантный ген

Задание 15. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ УЧАСТОК ХРОМОСОМЫ, В КОТОРОМ РАСПОЛАГАЕТСЯ ГЕН, НАЗЫВАЮТ

нуклеотидом
локусом
сайтом
кодоном
аллелем

Задание 16. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ АЛЛЕЛЬНЫЕ ГЕНЫ - ЭТО ГЕНЫ, РАСПОЛОЖЕННЫЕ В

разных хромосомах
одной хромосоме блоком
одинаковых локусах гомологичных хромосом
одной хромосоме рядом
одной хромосоме

Задание 17. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ ГЕНЫ, РАСПОЛОЖЕННЫЕ В ОДИНАКОВЫХ ЛОКУСАХ ГОМОЛОГИЧНЫХ ХРОМОСОМ, НАЗЫВАЮТ

доминантными
аллельными

сцепленными
неаллельными
рецессивными

Задание 18. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
ГЕНЫ, РАСПОЛОЖЕННЫЕ В РАЗНЫХ ЛОКУСАХ ГОМОЛОГИЧНЫХ ХРОМОСОМ,
НАЗЫВАЮТ

аллельными
рецессивными
неаллельными
множественными
доминантными

Задание 19. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
СОВОКУПНОСТЬ ВСЕХ ГЕНОВ ОРГАНИЗМА НАЗЫВАЮТ

кариотипом
плазмоном
фенотипом
генотипом
геномом

Задание 20. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
СОВОКУПНОСТЬ ХРОМОСОМНОГО НАБОРА СОМАТИЧЕСКОЙ КЛЕТКИ
НАЗЫВАЮТ

группой сцепления
генотипом
геномом
фенотипом
кариотипом

Задание 21. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
НЕГОМОЛОГИЧНЫЕ ХРОМОСОМЫ - ЭТО ХРОМОСОМЫ

образующие бивалент
конъюгирующие при мейозе
образующие биваленты
конъюгирующие при митозе
не являющиеся парными, то есть не одинаковые по размеру, положению центромер,
набору генов

Задание 22. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
ГОМОЗИГОТНОЕ СОСТОЯНИЕ ПРИЗНАКА ОЗНАЧАЕТ, ЧТО У ОРГАНИЗМА

образующиеся аллели несут разные гаметы
в гомологичных хромосомах находятся одинаковые аллели
гаплоидный набор хромосом
диплоидный набор хромосом
в гомологичных хромосомах находятся различные аллели

Задание 23. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
ДОМИНАНТНОСТЬ - ЭТО ТИП ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ АЛЛЕЛЕЙ, ПРИ КОТОРОМ

один аллель подавляет действие другого
проявляется аллель в гомозиготном состоянии
проявляется один из аллелей в гетерозиготном состоянии

проявляются оба аллеля
проявляется промежуточный признак

Задание 24. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
РЕЦЕССИВНОСТЬ - ЭТО ТИП ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ АЛЛЕЛЕЙ, ПРИ КОТОРОМ
проявляется промежуточный признак
один из генов проявляется в гетерозиготном состоянии
ген проявляется только в гомозиготном состоянии
ген не проявляется в гетерозиготном состоянии
ген проявляется только в гетерозиготном состоянии

Задание 25. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
МОНОГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ - ЭТО СКРЕЩИВАНИЕ
гибридов первого поколения
при котором наблюдается инбридинг
двух гомозиготных особей, различающихся по одной паре альтернативных признаков
двух чистых линий
при котором наблюдается аутбридинг

Задание 26. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
ДИГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ - ЭТО СКРЕЩИВАНИЕ
двух чистых линий
двух гомозиготных особей, различающихся по двум парам альтернативных признаков
гибридов второго поколения
при котором наблюдается аутбридинг
гибридов

Задание 27. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
"ЧИСТАЯ ЛИНИЯ" - ЭТО ЛИНИЯ
не дающая расщепления при скрещивании "внутри себя"
потомства одной самки
не способная к мутационной изменчивости
гомозиготная
не способная к фенотипической изменчивости

Задание 28. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
ПРИЗНАКИ, СЦЕПЛЕННЫМИ С ПОЛОМ
гены которых находятся только в X-хромосоме
проявляются у одного пола сильнее, чем у другого
гены которых находятся только в Y-хромосоме
проявляются только у одного пола
гены которых находятся в половых хромосомах

Задание 29. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
ГЕННЫЕ (ТОЧКОВЫЕ) МУТАЦИИ ПРИВОДЯТ К ВОЗНИКНОВЕНИЮ
новых хромосом
новых аллелей генов
модификационной изменчивости
новых сочетаний генов
новых неаллельных генов

Задание 30. УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ

ЗАКОНЫ МЕНДЕЛЯ О РАСЩЕПЛЕНИИ В ПОТОМСТВЕ ГИБРИДОВ ОПИСЫВАЮТ
ИЗМЕНЧИВОСТЬ
комбинативную
мутационную
цитогенетическую
модификационную
хромосомную

Рецензия
на рабочую программу дисциплины
«Генетика человека с основами медицинской генетики»
по специальности 34.02.01 Сестринское дело

Рабочая программа дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом среднего профессионального образования (ФГОС СПО) по специальности 34.02.01 Сестринское дело с учетом рекомендаций примерной основной образовательной программы среднего профессионального образования по соответствующей специальности.

Рабочая программа дисциплины имеет четкую структуру и включает все необходимые элементы:

- цель и задачи дисциплины;
- место дисциплины в структуре образовательной программы и требования к планируемым результатам обучения по дисциплине;
- разделы и темы дисциплины и компетенции, которые формируются при их изучении;
- учебно-тематический план дисциплины (в академических часах);
- используемые образовательные технологии, способы и методы обучения;
- формы текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации;
- учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины;
- материально-техническое обеспечение дисциплины;
- оценочные средства.

Рабочая программа дисциплины составлена логично, структура соответствует принципу единства теоретического и практического обучения, разделы выделены дидактически целесообразно. Содержание программы дисциплины предусматривает формирование общих (ОК1-ОК 5, ОК 8, ОК 11) и профессиональных (ПК 1.1, ПК 2.1-ПК 2.3, ПК 2.5-ПК 2.6) компетенций.

В рабочей программе дисциплины составитель полно и точно описал возможности использования данной программы, требования к практическому опыту, умениям и знаниям, которые соответствуют ФГОС. Формулировка профессиональных (ПК) и общих (ОК) компетенций соответствует тексту ФГОС по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

Рабочая программа дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» рассчитана на 54 часа, из них 36 часов приходится на контактную работу, 18 часов на внеаудиторную (самостоятельную) работу. В рабочей программе дисциплины учтено соотношение теоретических и практических занятий. Содержание практических занятий соответствует требованиям к практическому опыту и умениям, обеспечивает освоение профессиональных компетенций. Объем времени достаточен для усвоения указанного содержания учебного материала.

Анализ раздела «Материально-техническое обеспечение дисциплины», позволяет сделать вывод, что образовательное учреждение располагает материально-технической базой, отвечающей современным требованиям подготовки специалистов, обеспечивает проведение всех видов практических занятий, предусмотренных программой. Перечень рекомендуемой основной и дополнительной литературы включает общедоступные источники, изданные в последнее время (не позднее 5 лет). Перечисленные Интернет-ресурсы актуальны и достоверны.

Автором рабочей программы грамотно определены используемые образовательные технологии, способы и методы обучения, а так же формы текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации.

Оценочные средства, представленные в программе, позволяют диагностировать сформированность соответствующих ОК и ПК.

Представленная рабочая программа дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» содержательна, имеет практическую направленность, включает достаточное количество разнообразных элементов, направленных на развитие профессиональных способностей обучающихся.

Рабочая программа дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» выполнена на хорошем методическом уровне и может быть рекомендована для образовательных учреждений среднего профессионального образования, реализующих программу подготовки специалистов среднего звена (ППССЗ).

Рецензент:

Генеральный директор
Медицинского центра «Живица»



А. А. Рукавицын

18.05.2020