

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Есауленко Игорь Эдуардович
Должность: Ректор
Дата подписания: 09.10.2024 00:59:13
Уникальный программный ключ:
691eebef92031be66ef61648f97525a2e2da8356

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ВОРОНЕЖСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.Н. БУРДЕНКО»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

УТВЕРЖДАЮ
Директор института сестринского
образования
к.м.н., доцент А.В. Крючкова
«18» апреля 2024 г.

Рабочая программа

по дисциплине	Генетика человека с основами медицинской генетики
	(наименование дисциплины)
для специальности	34.02.01 Сестринское дело
	(номер и наименование специальности)
форма обучения	очная
	(очная, заочная)
факультет	Институт сестринского образования
кафедра	Биологии
курс	1
семестр	2

Практические (семинарские) занятия	30	(часа)
Лекции	4	(часов)
Самостоятельная работа	8	(часов)
Промежуточная аттестация	зачет	
Всего часов	42	(часа)

Программа составлена в соответствии с требованиями ФГОС СПО по специальности 34.02.01 «Сестринское дело», утвержденным приказом Министерства просвещения Российской Федерации от 04.07.2022 г. № 527и с учетом профессионального стандарта «Медицинская сестра / медицинский брат», утвержденного Министерством труда и социальной защиты Российской Федерации от 31.07.2020 приказ 475н.

Рабочая программа обсуждена на заседании кафедры биологии «20» марта 2024, протокол № 7

Заведующий кафедрой биологии ВГМУ им. Н.Н. Бурденко,
д.м.н. О.В. Мячина

Рецензенты:

Заведующий кафедрой организации фармацевтического дела, клинической фармации и фармакогнозии, д.м.н., доцент Попов С.С.

Заведующий кафедрой гистологии ФГБОУ ВО им. Н.Н. Бурденко, доктор биологических наук, профессор З.А. Воронцова

Программа одобрена на заседании ЦМК по координации преподавания специальности «Сестринское дело» от «18» 04. 2024 г., протокол № 4.

СОДЕРЖАНИЕ

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

**2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ
ДИСЦИПЛИНЫ**

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

**4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

«ОП.04. ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Учебная дисциплина «Генетика с основами медицинской генетики» является обязательной частью общепрофессионального цикла примерной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии ОК 01, ОК 02, ОК 03.

1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ¹ ПК, ОК	Умения	Знания
ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.2.	<ul style="list-style-type: none">- осуществлять анализ проблемных ситуаций на основе профессиональных подходов.Разрабатывать стратегию действий;- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;- проводить предварительную диагностику наследственных болезней	<ul style="list-style-type: none">- биохимические и цитологические основы наследственности;- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем в часах
Объем образовательной программы учебной дисциплины	42
в т. ч.:	
теоретическое обучение	4
практические занятия	30
Самостоятельная работа	8
Промежуточная аттестация	зачет

2.2. Тематический план и содержание дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4
Тема 1. Биология клетки.	Содержание учебного материала	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.2.
	1.Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки. 2.Прокариотические и эукариотические клетки. Общий план строения эукариотической клетки. 3.Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки. 4.Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип». 5. Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипичических митозов в патологии человека.		
	В том числе практических и лабораторных занятий		
	Практическое занятие №1.Принципы временной организации клетки. Клеточный цикл. Самостоятельная работа	2	
Тема 2. Биохимические основы наследственности	Содержание учебного материала	4	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.2.
	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		

		<p>информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена.</p> <p>4. Состав и структура нуклеотида. Универсальность, индивидуальная специфичность структур ДНК, определяющих ее способность кодировать, хранить, воспроизводить генетическую информацию.</p> <p>5. Репликация ДНК, роль ферментов, чередование экзонов и интронов в структуре генов.</p> <p>6. Транскрипция, трансляция, элонгация. Синтез белка как молекулярная основа самообновления.</p> <p>7. Генетический код его универсальность, специфичность.</p>		
		<p>Практическое занятие №2. Материальные структуры наследования. Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям</p>	2	
		<p>Практическое занятие №3 Организация наследственного материала у прокариот и эукариот. Хромосомы. Кариотип.</p>	2	
Тема Размножение.	3.	Содержание учебного материала	4	ОК 01, ОК 02,

<p>Особенности процесса мейоза у человека.</p>	<p>Сущность процессов размножения на организменном уровне: бесполое размножение (почкование, спорообразование) у низших организмов, половое размножение (процессы гаметогенеза, строение половых клеток, процесс оплодотворения) у высших организмов.</p> <p>Сравнение овогенеза и сперматогенеза.</p> <p>Нарушения мейоза и их роль в развитии наследственной патологии.</p>		<p>ОК 03, ПК 3.2.</p>
	<p>В том числе практических и лабораторных занятий</p>		
	<p>Практическое занятие №4. Размножение. Особенности процесса мейоза у человека. Самостоятельная работа</p>	<p>2</p>	
	<p>Практическое занятие №5. Коллоквиум: «Биология клетки. Размножение».</p>	<p>2</p>	
<p>Тема 4. Типы наследования признаков</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <p>1. Законы наследования Я. Г. Менделя. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Сущность законов наследования признаков у человека.</p> <p>2. Типы и закономерности наследования признаков у человека.</p>	<p>8</p>	

	<p>3.Генотип и фенотип. 4.Виды взаимодействия генов. 5.Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия 6. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. 7. Генетическое определение групп крови и резус – фактора.</p>		
	В том числе практических и лабораторных занятий		
	Практическое занятие №6. Закономерности наследования признаков у человека. Взаимодействие аллельных генов. Решение задач.	2	
	Практическое занятие №7. Наследование групп крови (системы АВ0) и резус-фактора Rh у человека. Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Система АВ0, резус система. Выявления причин возникновения резус-конфликта матери и плода. Решение задач.	2	
	Практическое занятие №8. Закономерности наследования (взаимодействие неаллельных генов) признаков у человека. Решение задач. Самостоятельная работа	2	

	Практическое занятие №9. Сцепленное наследование. Генетика пола. Сцепленное с полом наследование. Решение задач.	2	
Тема 5. Методы изучения наследственности и изменчивости.	Содержание учебного материала	16	
	1. Методы изучения наследственности и изменчивости. 2. Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, ПОПУЛЯЦИОННО-СТАТИСТИЧЕСКИЙ, иммуногенетический методы. Лекция №1. Изменчивость и её формы. Лекция №2. Медицинская генетика.	2 2	
	В том числе практических и лабораторных занятий		
	Практическое занятие №10. Молекулярные механизмы наследственности. ДНК-диагностика. Генеалогический, близнецовый и биохимический методы изучения наследственности у человека.	2	
	Практическое занятие №11. Цитогенетический и популяционно-статистический методы изучения наследственности человека. Диагностика хромосомных болезней. Принципы медико-генетического консультирования.	2	
	Практическое занятие №12. Медико-генетическое консультирование Принципы медико-генетического консультирования. Схема обследования больного и его родственников. Генетическая	2	

	карта. родословной. исследований.	Построение Результаты	
	<p>Практическое занятие №13. Митохондриальные болезни. Классификация митохондриальных болезней: 1 группа болезни, обусловлены дефектами мт. ДНК. 2 группа-болезни, обусловленные дефектами ядерной ДНК. Общие закономерности митохондриальных заболеваний. Диагностика митохондриальных заболеваний. Тип наследования, нетрадиционный тип наследования. Строение и функции митохондрий. Примеры наследственных заболеваний, обусловленных нарушением функций митохондрий.</p>	2	
	<p>Практическое занятие №15. Лизосомные болезни. Лизосомы и их виды. Лизосомные болезни накопления, их классификация. Принципы развития мукополисахаридозов. Диагностика лизосом, болезней накопления.</p> <p>Самостоятельная работа</p>	2	
	Промежуточная аттестация (зачет)		
	Всего:		42

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Для реализации программы учебной дисциплины должны быть предусмотрены следующие специальные помещения:

Аудитории оснащены:

1. Оборудованием:

- рабочее место преподавателя;
- посадочные места по количеству обучающихся;

2. Техническими средствами обучения:

- ноутбуки Lenovo Idea Pad (компьютерный класс, 22 посадочных места),
- персональный компьютер IT Partner,
- ноутбуки AGUARIUS,
- web-камеры,
- интерактивные панели Luminen LM P650,
- интерактивная панель Teach Nouchi,
- интерактивная доска Smart,
- пультовое тестирование, Smart board

3. Учебно-наглядными пособиями:

- таблицы;

4. Лабораторным оборудованием:

- микроскопы МБС-1, Биолам, МБР-1;
- микропрепараты;
- предметные и покровные стекла;
- химическая посуда;
- реактивы в соответствии с учебной программой.

5. Наборы слайдов, таблиц, схем, мультимедийных наглядных материалов по различным разделам дисциплины. Микро- и макропрепараты. Музейные экспонаты и муляжи. Ситуационные задачи, тестовые задания по изучаемым темам,

3.2. Информационное обеспечение обучения

Для реализации программы библиотечный фонд образовательной организации должен иметь печатные и/или электронные образовательные и информационные ресурсы для использования в образовательном процессе. При формировании библиотечного фонда образовательной организацией выбирается не менее одного издания из перечисленных ниже печатных изданий и (или) электронных изданий в качестве основного, при этом список может быть дополнен новыми изданиями.

Основная литература:

1. Козлова, И. И. Биология : учебник / И. И. Козлова, И. Н. Волков, А. Г. Мустафин. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. – 336 с. : ил. – ISBN 978-5-9704-7009-1. – URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970470091.html>. – Текст: электронный (дата обращения: 04.03.2024 г.).

2. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. – Ростов-на-Дону : Феникс, 2024. – 319 с. (Среднее медицинское образование). – ISBN 978-5-222-35268-7. – URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785222352687.html>. – Текст: электронный (дата обращения : 04.03.2024 г.).

Дополнительная литература:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова [и др.]. – 4-е изд., перераб. и доп. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. – 192 с. : ил. – ISBN 978-5-9704-7058-9. – URL:

<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970470589.html>. – Текст: электронный (дата обращения: 04.03.2024 г.).

2. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под редакцией Н. П. Бочкова. – 4-е изд., доп. и перераб. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. – 592 с. : ил. – ISBN 978-5-9704-5860-0. – URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html>. – Текст: электронный (дата обращения: 04.03.2024 г.).

3. Кургуз, Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для СПО / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. – 4-е изд., стер. – Санкт-Петербург : Лань, 2023. – 176 с. : ил. – ISBN 978-5-8114-9148-3. – URL: <https://e.lanbook.com/book/282398>. – Текст: электронный (дата обращения : 04.03.2024 г.).

4. Медицинская генетика : учебник для медицинских училищ и колледжей / под редакцией Н. П. Бочкова. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. – 224 с. : ил. – ISBN 978-5-9704-6020-7. – URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970460207.html>. – Текст: электронный (дата обращения: 04.03.2024 г.).

Учебно-методические пособия

1. Атлас фотографий микро- и макропрепаратов по курсу "Биология" для самостоятельной работы студентов : к 100-летию ВГМУ им. Н. Н. Бурденко / А. Н. Пашков, Н. А. Щетинкина, О. В. Мячина [и др.]; ФГБОУ ВО ВГМУ им. Н. Н. Бурденко, кафедра биологии ; под редакцией А. Н. Пашкова. – Воронеж, 2017. – 50 с. : ил. – URL: <http://lib1.vrngmu.ru:8090/MegaPro/Download/MObject/1157>. – Текст: электронный (дата обращения: 04.03.2024 г.).

2. Пашков, А. Н. Нетрадиционный тип наследования. Болезни : учебно-методическое пособие / А. Н. Пашков, А. А. Зуйкова, С. С. Попов ; ФГБОУ ВО ВГМУ им. Н. Н. Бурденко. – Воронеж : ВГМУ, 2020. – 121 с. : ил. – ISBN 978-5-6045255-6-2. – URL: <http://lib1.vrngmu.ru:8090/MegaPro/Download/MObject/6902>. – Текст: электронный (дата обращения: 04.03.2024 г.).

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
<p>знания:</p> <ul style="list-style-type: none"> - биохимические и цитологические основы наследственности; - закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; - методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; - основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; - основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; - цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию 	<ul style="list-style-type: none"> - полное раскрытие понятий и точность употребления научных терминов, применяемых в генетике; - демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний 	<p>Тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач</p> <p style="text-align: center;">дифференцированный зачет</p>
<p>умения</p> <ul style="list-style-type: none"> - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней. 	<ul style="list-style-type: none"> - демонстрация способности прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стандартных символов; - проведение опроса и консультирования пациентов в соответствии с принятыми правилами 	<p>Экспертная оценка выполнения практических заданий</p>