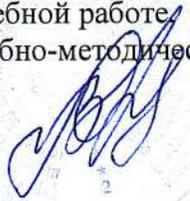
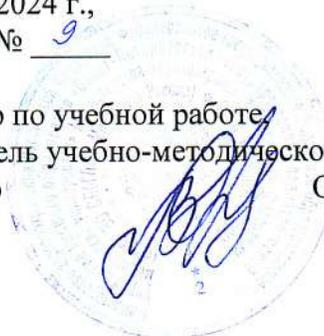


федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

УТВЕРЖДЕНО
Учебно-методическим советом
«29» мая 2024 г.,
протокол № 9

Проректор по учебной работе,
председатель учебно-методического совета
профессор  Орел В.И.



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

По дисциплине	<u>«Генетика с основами медицинской генетики»</u> (наименование дисциплины)
Для специальности	<u>34.02.01 Сестринское дело</u> (наименование и код специальности)
Подразделение	<u>Медицинское училище ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России</u> (наименование подразделения)

Рабочая программа учебной дисциплины «Генетика с основами медицинской генетики» разработана на основе федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 34.02.01 «Сестринское дело», утвержденного приказом Министерства просвещения Российской Федерации от «04» июля 2012 г. № 527, и учебного плана ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России.

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 «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 средней образовательной основной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 34.02.01 «Сестринское дело».

Особое значение дисциплина имеет при формировании ОК-1, ОК-2, ОК-3, ПК-3.1., ПК-3.2., ПК-3.3., ПК-4.1., ПК-4.2., ПК-4.3., ПК-4.5., ПК-4.6., ЛР-7, ЛР-9

1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания:

Код ПК, ОК, ЛР	Умения	Знания
ОК-1 ОК-2 ОК-3 ПК-3.1. ПК-3.2. ПК-3.3. ПК-4.1. ПК-4.2. ПК-4.3. ПК-4.5. ПК-4.6. ЛР-7 ЛР-9	<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"> • 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, в т.ч.:	36
теоретическое обучение	18
практические занятия	16
самостоятельная работа	-
промежуточная аттестация (зачет)	2

2.2. Тематический план и содержание учебной 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
Раздел 1. Основы генетики		2	ОК-1
Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики	Содержание учебного материала 1. Краткая история развития медицинской генетики. 2. Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. 3. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. 4. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.	2 2	ОК-2 ОК-3 ПК-3.1. ПК-3.2. ПК-3.3. ПК-4.1. ПК-4.2. ПК-4.3. ПК-4.5. ПК-4.6. ЛР-7 ЛР-9
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности		8	ОК-1 ОК-2
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала 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 атипических митозов в патологии человека.	4 2	ОК-3 ПК-3.1. ПК-3.2. ПК-3.3. ПК-4.1. ПК-4.2. ПК-4.3. ПК-4.5. ПК-4.6. ЛР-7 ЛР-9
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	Практическое занятие № 1. Основные типы деления эукариотической клетки. Гаметогенез. Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, мейоз, амитоз). Биологическая роль разных типов деления. Гаметогенез (овогенез, сперматогенез).	2	

Тема 2.2. Биохимические основы наследст- венности	Содержание учебного материала	4	ОК-1 ОК-2 ОК-3 ПК-3.1. ПК-3.2. ПК-3.3. ПК-4.1. ПК-4.2. ПК-4.3. ПК-4.5. ПК-4.6. ЛР-7 ЛР-9
	1. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. 2. Сохранение информации от поколения к поколению. 3. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена. 4. Состав и структура нуклеотида. Универсальность, индивидуальная специфичность структур ДНК, определяющих ее способность кодировать, хранить, воспроизводить генетическую информацию. 5. Репликация ДНК, роль ферментов, чередование экзонов и интронов в структуре генов. 6. Транскрипция, трансляция, элонгация. Синтез белка как молекулярная основа самообновления. 7. Генетический код его универсальность, специфичность.	2	
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	Практическое занятие № 2. Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям	2	
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		10	ОК-1 ОК-2 ОК-3 ПК-3.1. ПК-3.2. ПК-3.3. ПК-4.1. ПК-4.2. ПК-4.3. ПК-4.5. ПК-4.6. ЛР-7 ЛР-9
Тема 3.1. Типы наследования признаков	Содержание учебного материала	6	
	1. Законы наследования Я. Г. Менделя. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Сущность законов наследования признаков у человека. 2. Типы и закономерности наследования признаков у человека. 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. Генетическое определение групп крови и резус – фактора.	2	
	В том числе практических и лабораторных занятий	4	
	Практические занятия №№ 3,4 Наследование менделирующих признаков у человека. Сцепленное сполном наследование. Решение задач. Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Система АВО, резус система. Выявления причин возникновения резус- конфликта матери и плода. Решение задач.	4	

			ПК-4.6. ЛР-7 ЛР-9
Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез.	Содержание учебного материала	4	ОК-1
	1. Основные виды изменчивости. 2. Причины мутационной изменчивости. 3. Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез. 4. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.	2	ОК-2 ОК-3 ПК-3.1. ПК-3.2. ПК-3.3.
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	ПК-4.1.
	Практическое занятие № 5. Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней. Работа с обучающими и контролирующими пособиями.	2	ПК-4.2. ПК-4.3. ПК-4.5. ПК-4.6. ЛР-7 ЛР-9
Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости		6	ОК-1
Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости.	Содержание учебного материала	2	ОК-2
	1. Методы изучения наследственности и изменчивости. 2. Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, популяционно-статистический, иммуногенетический методы.	2	ОК-3 ПК-3.1. ПК-3.2. ПК-3.3. ПК-4.1.
	В том числе практических и лабораторных занятий	4	ПК-4.2. ПК-4.3.
	Практические занятия №№ 6, 7 Генеалогический метод. Составление и анализ родословных схем. Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом. Цитогенетический метод. Кариотипирование.	4	ПК-4.5. ПК-4.6. ЛР-7 ЛР-9
Раздел 5. Наследственность и патология		8	ОК-1
Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация.	Содержание учебного материала	6	ОК-2
	1. Классификация наследственных болезней. 2. Аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные сполем заболевания. 3. Хромосомные болезни. Количественные и аномалии хромосом. 4. Мультифакториальные заболевания. 5. Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний.	4	ОК-3 ПК-3.1. ПК-3.2. ПК-3.3. ПК-4.1. ПК-4.2. ПК-4.3.
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	ПК-4.5. ПК-4.6.
	Практическое занятие № 8. Изучение хромосомных и генных заболеваний. Причины возникновения хромосомных и генных заболеваний. Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Клинические проявления мультифакториальных заболеваний.	2	ЛР-7 ЛР-9

Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала	2	ОК-1
	1. Виды профилактики наследственных заболеваний. 2. Показания к медико-генетическому консультированию (МГК). 3. Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. 4. Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг	2	ОК-2 ОК-3 ПК-3.1. ПК-3.2. ПК-3.3. ПК-4.1. ПК-4.2. ПК-4.3. ПК-4.5. ПК-4.6. ЛР-7 ЛР-9
Промежуточная аттестация	Зачет	2	-
Всего:		36	-

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Кабинет «Генетика с основами медицинской генетики», оснащенный оборудованием:

- рабочее место преподавателя;
- посадочные места по количеству обучающихся;
- доска классная;
- стенд информационный;
- учебно-наглядные пособия;
- набор таблиц по генетике (по темам);
- набор фото больных с наследственными заболеваниями;
- набор слайдов «хромосомные синдромы»;
- родословные схемы;
- техническими средствами обучения:
- компьютерная техника с лицензионным программным обеспечением и возможностью подключения к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»;
- мультимедийная установка или иное оборудование аудиовизуализации.

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

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.

3.2.1. Основные печатные издания

3. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2020. — 159 с. —

- (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2.
4. Бочков, Н. П. Медицинская генетика: учеб. для мед. училищ и колледжей /под ред. Н. П. Бочкова – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021 – 224 с. ISBN 978-5-9704-3652-3
 5. Васильева Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: учебное пособие для спо / Е. Е. Васильева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2021. — 92 с. — ISBN 978-5-8114-7447-9.
 6. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/Е.К.Хандогина, И.Д.Терехова, С.С.Жилина, М.Е.Майорова, В.В.Шахтарин.- 3-е изд., стер. - М.: ГЭОТАР- Медиа, 2019.- 192 с.: ил. ISBN 978-5-9704-5148-9.
 7. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/ О.Б.Гигани, В.П.Щипков, М.М.Азова .- Издательство КноРус, 2021.-208 с.- (Среднее профессиональное образование) – ISBN 978-5-406-06111-4
 8. Кургуз Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для СПО / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2022. - 176 с. — ISBN 978-5-8114-9148-3
 9. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/ Э.Д.Рубан – Ростов-на-Дону, Феникс, 2021. – 319 с. – (Среднее медицинское образование) – ISBN 978-5-222-30680-2.

3.2.1. Основные электронные издания

1. Медицинская генетика: Учебник/ под ред. Н.П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2023.- 224 с. <https://www.studentlibrary.ru/ru/book/ISBN9785970477908.html>
2. Васильева Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач : учебное пособие для спо / Е. Е. Васильева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2021. — 92 с. — ISBN 978-5-8114-7447-9. — Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/160127> (дата обращения: 14.01.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.
3. Кургуз Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для СПО / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2022.-176 с. — ISBN 978-5-8114-9148-3. — Текст: электронный //Лань: электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/187684> (дата обращения: 14.01.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.
4. Осипова, Л. А. Генетика в 2 ч. Часть 1: учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова.— 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2022. — 243 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07721-6. — Текст: электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/490838>
5. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 2: учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2022. — 251 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07722-3. — Текст: электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/491746>
6. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. - 3-е изд., стер. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-6181-5. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.html>

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: наследственности изменчивости, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний. 	<p>Тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач, 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 консультация пациентов в соответствии с принятыми решениями. 	<p>Экспертная оценка выполнения практических заданий</p>