

Приложение 4.33.

к

33.02.01 Фармация

(очная форма обучения,

на базе основного общего образования)

ГБПОУ РД ДМК им. Г.А. Илизарова

с

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

е

ц

***ОП.10. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ
МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ***

а

л

ь

н

о

с

т

и

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ОП.10 Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» является вариативной частью общепрофессионального цикла основной образовательной программы Государственного бюджетного профессионального образовательного учреждения Республики Дагестан «Дербентский медицинский колледж имени Г.А. Илизарова» в соответствии с ФГОС СПО по специальности 33.02.01 Фармация.

Учебная дисциплина ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики обеспечивает формирование профессиональных и общих компетенций по всем видам деятельности ФГОС СПО по специальности 31.02.02 Акушерское дело.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии ОК: ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 07, ОК 08

1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК	Умения	Знания
ОК 01	Распознавать задачу и/или проблему в профессиональном и/или социальном контексте; выявлять и эффективно искать информацию, необходимую для решения задачи и/или проблемы.	Основные источники информации и ресурсов для решения задач и проблем в профессиональном и/или социальном контексте.

ОК 02	Определять задачи для поиска информации;	Номенклатура информационных
	определять необходимые источники информации.	источников, применяемых в профессиональной деятельности; формат оформления результатов поиска информации.
ОК 04	Организовывать работу к взаимодействовать с коллегами, руководством, клиентами в ходе профессиональной деятельности.	Психологические основы деятельности коллектива, психологические особенности личности.
ОК 05	Применять современную научную и профессиональную терминологию.	Современная научная и профессиональная терминология.
ОК 07	Соблюдать нормы экологической безопасности.	Правила экологической безопасности при ведении профессиональной деятельности.
ОК 08	Использовать физкультурно-оздоровительную деятельность для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.	Основы здорового образа жизни.

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.:	
теоретическое обучение	
практические занятия	
Промежуточная аттестация – дифференцированный зачет	

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины ОП.10 Генетика человека с основами медицинской генетики

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем, акад. ч	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
Раздел 1. Медицинская генетика – теоретический фундамент современной медицины			
Тема 1.1. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки	Содержание учебного материала		ОК 02, ОК 08
	Генетика человека – раздел генетики, изучающий наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины. Связь дисциплины «Основы медицинской генетики» с другими дисциплинами. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.		
	В том числе теоретических занятий		
	Теоретическое занятие №1 «Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки»		
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности			ОК 02, ОК 07
Тема 2.1. Цитологические и биохимические основы наследственности	Содержание учебного материала		
	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. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства.		

	В том числе теоретических занятий		
	Теоретическое занятие №2 «Цитологические и биохимические основы наследственности»		
	В том числе практических занятий		
	Практическое занятие № 1 «Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.»		
Раздел 3. Закономерности наследования признаков			ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 07
Тема 3.1 Закономерности наследования признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов	Содержание учебного материала		
	Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.		
	В том числе теоретических занятий		
	Теоретическое занятие №3 «Закономерности наследования признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов»		
	В том числе практических занятий		
	Практическое занятие № 2 «Решение задач на закономерности наследования признаков при моно и дигибридном скрещивании и на взаимодействие между генами.»		
Тема 3.2. Хромосомная теория наследственности	Содержание учебного материала		ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 07
	Хромосомная теория Т. Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.		
	В том числе практических занятий		
	Практическое занятие № 3 «Хромосомная теория наследственности».		
	Содержание учебного материала		ОК 02, ОК 04,

<p>Тема 3.3. Наследственные свойства крови. Наследственные заболевания крови</p>	<p>Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Наследственные заболевания крови: гемоглобинозы, гемофилия.</p>		<p>ОК 05, ОК 07</p>
<p>В том числе практических занятий</p>			
<p>Практическое занятие №4 «Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Резус-конфликт Решение задач на наследование свойств крови и наследственные заболевания крови».</p>			
<p>Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</p>			<p>ОК 02, О ОК 04, ОК 05, ОК 07</p>
<p>Тема 4.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционнo-статистический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <p>Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомнодоминантном, 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. 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).</p>		

	<p>Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга.</p> <p>Иммуногенетический метод</p> <p>Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).</p>		
	В том числе теоретических занятий		
	Теоретическое занятие № 5 «Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии»		
	В том числе практических занятий		
	Практическое занятие №4 «Составление и анализ родословных схем. Решение задач по расчету частоты генов и генотипов в популяциях».		
Раздел 5. Изменчивость и мутации у человека. Факторы мутагенеза			ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 07
Тема 5.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза	Содержание учебного материала		
	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Эндо- и экзомутагены.		
	Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости.		
	Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии.		
	В том числе теоретических занятий		
	Теоретическое занятие № 6 «Виды изменчивости. Мутагенез»		
Раздел 6. Наследственность и патология			ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 07
Тема 6.1. Хромосомные и генные болезни	Содержание учебного материала		
	Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шершевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме.		

	<p>Структурные аномалии хромосом. Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. У - сцепленные заболевания.</p>		
	В том числе теоретических занятий		
	Теоретическое занятие № 7 «Хромосомные и генные болезни»		
Тема 6.2. Наследственное предрасположение к болезням	Содержание учебного материала		ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 07
	Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.		
	В том числе теоретических занятий		
	Теоретическое занятие № 8 «Наследственное предрасположение к болезням»		
Тема 6.3. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала		ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 07
	Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярногенетические. Принципы лечения наследственных болезней. Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и		

	<p>ретроспективное консультирование. Показания к медикогенетическому консультированию. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Неонатальный скрининг. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы).</p>		
Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачёта			
Всего			

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

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

Кабинет «Медико-биологических дисциплин», оснащенный оборудованием:

функциональная мебель для обеспечения посадочных мест по количеству обучающихся

функциональная мебель для оборудования рабочего места преподавателя
технические средства обучения:

компьютер (ноутбук) с лицензионным программным обеспечением;

оборудование для отображения графической информации и ее коллективного просмотра.

4. Медицинская мебель, оборудование и приборы:

микроскоп с иммерсионной системой, демонстрационные микропрепараты;
лабораторные шкафы

Изделия медицинского назначения:

пробирки разные,

чашки Петри

стеклянная посуда

контейнеры для дезинфицирующих средств разных объемов,

емкости для сбора отходов класса А, Б, В;

контейнеры для сбора отходов

стерильные емкости-контейнеры для сбора лабораторных анализов,

стерильная пробирка со средой одноразовая для забора биоматериала,

патель медицинский одноразовый стерильный
рафт-пакеты для стерилизации медицинского инструментария;
иммерсионное масло

6. Методические материалы:

учебно-методический комплекс;
контролирующие и обучающие программы;
наглядные пособия: модели, таблицы, плакаты, схемы, компьютерные презентации, фильмы;
медицинская документация (образцы бланков направлений на микробиологические исследования, регистрации результатов проведенных исследований и др.).

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

Для реализации программы библиотечный фонд образовательной организации имеет 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.

Список литературы

очков, 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 : непосредственный
Васильева, Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач : учебное пособие для СПО / Е. Е.
Васильева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2023. — 92 с. — ISBN 978-5-507-45729-8. - Текст : непосредственный

ургуз, 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. — ISBN 978-5-507-45741-0. -

Текст : непосредственный

Электронные издания:

очков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / под ред. Бочкова Н. П. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-5860-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html> (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа : по подписке.

очков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-5481-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970454817.html> (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа : по подписке.

усановский В. Основы генетики : учебник / Русановский В., В., Полякова Т., И., Сухов И. Б. — Москва : Русайнс, 2019. — 115 с. — ISBN 978-5-4365-3243-1. — URL: <https://book.ru/book/932133> (дата обращения: 03.03.2023). — Текст : электронный.

андогина, 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 : ГЭОТАРМедиа, 2019. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-5148-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970451489.html> (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа : по подписке.

асильева, Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач : учебное пособие для спо / Е. Е.

Васильева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2023. — 92 с. — ISBN 978-5-507-45729-8. — Текст : электронный // Лань : электроннобиблиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/282359> (дата обращения: 26.04.2023). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

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. — ISBN 978-5-507-45741-0. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/282398> (дата обращения: 26.04.2023). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

ОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
Перечень знаний, осваиваемых в рамках дисциплины		
<p>Основные источники информации и ресурсов для решения задач и проблем в профессиональном и/или социальном контексте; номенклатура информационных источников, применяемых в профессиональной деятельности; формат оформления результатов поиска информации; современная научная и профессиональная терминология; психологические основы деятельности коллектива, психологические особенности личности;</p> <p>правила оформления документов и построение устных сообщений; правила экологической безопасности при ведении профессиональной деятельности; основы здорового образа жизни; технологии выполнения простых медицинских услуг инвазивных вмешательств;</p> <p>медицинские показания для направления пациентов на консультации к врачам специалистам с целью уточнения диагноза; медицинские и социальные показания к прерыванию беременности; методы ухода за новорожденными; аномалии развития и заболевания плода, плодных оболочек и плаценты; порядок организации медицинской реабилитации;</p>	<p>Демонстрируют решение заданий в тестовой форме. Демонстрируют знание терминов. Знают методы изучения генетики человека в норме и патологии. Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта. Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач. Проводят анкетирование и обработку данных о мерах профилактики населения хронических болезней.</p>	<p>оценка процента правильных ответов на тестовые задания</p> <p>оценка результатов индивидуального устного опроса</p> <p>оценка правильности изображения схем и заполнения таблиц</p> <p>оценка правильности решения ситуационных заданий</p> <p>оценка соответствия эталону решения ситуационных задач</p> <p>соответствие презентации критериям оценки продуктивности работы на практических занятиях</p> <p>экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы</p>

<p>методы определения реабилитационного потенциала пациента и правила формулировки реабилитационного диагноза;</p> <p>основы здорового образа жизни, методы его формирования;</p> <p>рекомендации по вопросам личной гигиены, здорового образа жизни, мерам профилактики предотвратимых заболеваний;</p> <p>нормативные правовые акты, регламентирующие порядок проведения медицинских осмотров, диспансеризации и диспансерного наблюдения женской части населения;</p> <p>принципы диспансерного наблюдения женской части населения, в том числе в период беременности, в послеродовой период, после прерывания беременности;</p> <p>правила и порядок оформления медицинской документации в медицинских организациях, в том числе в форме электронного документа;</p> <p>должностные обязанности находящегося в распоряжении медицинского персонала;</p> <p>требования к обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности.</p>		
<p>Перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины</p>		
<p>ограничения жизнедеятельности, в период беременности, родов, послеродовой период и с распространенными гинекологическими заболеваниями;</p> <p>проводить санитарно-</p>	<p>Демонстрируют практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм.</p>	<p>оценка соответствия эталону решения ситуационных задач</p> <p>соответствие презентации критериям оценки</p> <p>оценка полноты и правильности схем и таблиц</p>

<p>просветительную работу по формированию здорового образа жизни у женской части населения, по профилактике гинекологических заболеваний и заболеваний молочных желез; организовывать и проводить медицинские профилактические осмотры пациентов с заболеваниями и (или) состояниями органов женской репродуктивной системы, в том числе мероприятия по профилактике и раннему выявлению гинекологических заболеваний и заболеваний молочных желез; заполнять медицинскую документацию, в том числе в форме электронного документа; составлять план работы и отчет о своей работе; использовать в работе медицинские информационные системы и информационно телекоммуникационную сеть «Интернет».</p>	<p>Демонстрируют практические навыки при составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии. Ориентируются в формулировке терминов. Составляют план беседы и опроса пациентов с наследственной патологией.</p>	<p>экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы оценка результатов выполнения практической работы оценка соответствия вопросов анкеты целям исследования контроль полноты заполнения портфолио достижений контроль правильности и полноты заполнения медицинской карты и дневника здоровья</p>
---	--	---

5. АДАПТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ПРИ ОБУЧЕНИИ ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ

Адаптация рабочей программы дисциплины ОП.10 Генетика человека с основами медицинской генетики проводится при реализации адаптивной образовательной программы – программы подготовки специалистов среднего звена по специальности 33.02.01 Фармация в целях обеспечения права инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья на получение профессионального образования, создания необходимых для получения среднего профессионального образования условий, а также обеспечения достижения обучающимися инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья результатов формирования практического опыта.

*Оборудование кабинета для обучающихся с различными видами
ограничения здоровья*

Оснащение кабинета медико-биологических дисциплин должно отвечать особым образовательным потребностям обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья. Кабинеты должны быть оснащены оборудованием и учебными местами с техническими средствами обучения для обучающихся с различными видами ограничений здоровья.

Для обучающихся с нарушением опорно-двигательного аппарата кабинет должен быть оборудован передвижными регулируемые партами с источником питания.

Вышеуказанное оснащение устанавливается в кабинете при наличии обучающихся по адаптированной образовательной программе с учетом имеющегося типа нарушений здоровья у обучающегося.

Информационное и методическое обеспечение обучающихся

Доступ к информационным и библиографическим ресурсам, указанным в п.3.2 рабочей программы, должен быть представлен в формах, адаптированных к ограничениям здоровья обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья (не менее одного вида):

Для лиц с нарушениями опорно-двигательного аппарата:

печатной форме;

форме электронного документа; - в форме

аудиофайла.

Во время самостоятельной подготовки обучающиеся инвалиды и лица с ограниченными возможностями здоровья должны быть обеспечены доступом к сети Интернет.

Формы и методы контроля и оценки результатов обучения

Указанные в п. 4 программы формы и методы контроля проводятся с учетом ограничения здоровья обучающихся. Целью текущего контроля является своевременное выявление затруднений и отставания обучающегося с ограниченными возможностями здоровья и внесение коррективов в учебную деятельность.

Форма промежуточной аттестации устанавливается с учетом индивидуальных психофизических особенностей обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья (устно, письменно на бумаге, письменно на компьютере, в форме тестирования и т.п.).

При проведении промежуточной аттестации обучающемуся предоставляется время на подготовку к ответу, увеличенное не более чем в три раза установленного для подготовки к ответу обучающимся, не имеющим ограничений в состоянии здоровья.