

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ АЛТАЙСКОГО КРАЯ

**КРАЕВОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«БАРНАУЛЬСКИЙ БАЗОВЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»**

УТВЕРЖДАЮ
Директор КГБПОУ БМК

О.М.Бондаренко
« 1 » июня 2023г.

**ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
«ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ
ГЕНЕТИКИ»**

Барнаул, 2023

Рабочая программа дисциплины разработана на основе федерального государственного образовательного стандарта по специальности среднего профессионального образования 34.02.01 Сестринское дело (очная форма обучения) 34.00.00 Сестринское дело.

Рассмотрено на заседании кафедры
общепрофессиональных дисциплин

протокол № 10 от 07.06.2023

заведующий кафедрой: _____
А.А. Тезов

Одобрено на заседании
методического совета КГБПОУ
БМК

протокол № 5 от 15.06.2023

Организация-разработчик: КГБПОУ «Барнаульский базовый медицинский колледж»

Разработчик:

Бражников Никита Андреевич, преподаватель

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**

ВВВМС

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 ППСЗ 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 ПК, ОК, ЛР | Умения | Знания |
|--|---|--|
| ОК01 ОК02 ОК03 ПК3.1 ПК3.2 ПК3.3 ПК4.1 ПК4.2 ПК4.3 ПК4.5 ПК4.6 ЛР7 ЛР9 | - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней | - 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. |

Общие компетенции

| Код компетенции | Формулировка компетенции | Знания, умения |
|-----------------|--------------------------|----------------|
| | | |

| | | |
|-------|---|--|
| ОК 01 | <p>Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам</p> | <p>Умения: распознавать задачу и/или проблему в профессиональном и/или социальном контексте; анализировать задачу и/или проблему и выделять её составные части; определять этапы решения задачи; выявлять и эффективно искать информацию, необходимую для решения задачи и/или проблемы; составлять план действия; определять необходимые ресурсы; владеть актуальными методами работы в профессиональной и смежных сферах; реализовывать составленный план; оценивать результат и последствия своих действий (самостоятельно или с помощью наставника)</p> <p>Знания: актуальный профессиональный и социальный контекст, в котором приходится работать и жить; основные источники информации и ресурсы для решения задач и проблем в профессиональном и/или социальном контексте; алгоритмы выполнения работ в профессиональной и смежных областях; методы работы в профессиональной и смежных сферах; структуру плана для решения задач; порядок оценки результатов решения задач профессиональной деятельности.</p> |
| ОК 02 | <p>Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации, информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности</p> | <p>Умения: определять задачи для поиска информации; определять необходимые источники информации; планировать процесс поиска; структурировать получаемую информацию; выделять наиболее значимое в перечне информации; оценивать практическую значимость результатов поиска; оформлять результаты поиска, применять средства информационных технологий для решения профессиональных задач; использовать современное программное обеспечение; использовать различные цифровые средства для решения профессиональных задач.</p> |

| | | |
|-------|---|--|
| | | <p>Знания: номенклатура информационных источников, применяемых в профессиональной деятельности; приемы структурирования информации; формат оформления результатов поиска информации, современные средства и устройства информатизации; порядок их применения и программное обеспечение в профессиональной деятельности, в том числе с использованием цифровых средств.</p> |
| ОК 03 | <p>Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях</p> | <p>Умения: определять актуальность нормативно-правовой документации в профессиональной деятельности; применять современную научную профессиональную терминологию; определять и выстраивать траектории профессионального развития и самообразования; выявлять достоинства и недостатки коммерческой идеи; презентовать идеи открытия собственного дела в профессиональной деятельности; оформлять бизнес-план; рассчитывать размеры выплат по процентным ставкам кредитования; определять инвестиционную привлекательность коммерческих идей в рамках профессиональной деятельности; презентовать бизнес-идею; определять источники финансирования</p> <p>Знания: содержание актуальной нормативно-правовой документации; современная научная и профессиональная терминология; возможные траектории профессионального развития и самообразования; основы предпринимательской деятельности; основы финансовой грамотности; правила разработки бизнес-планов; порядок выстраивания презентации; кредитные банковские продукты</p> |

Профессиональные компетенции

| Основны | Код и | Показатели освоения компетенции |
|---------|-------|---------------------------------|
|---------|-------|---------------------------------|

| е виды деятельности | наименование компетенции | |
|---|--|---|
| Проведение мероприятий по профилактике неинфекционных и инфекционных заболеваний, формированию здорового образа жизни | ПК 3.1. Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний | <p>Навыки: проведения мероприятий по санитарно-гигиеническому просвещению населения</p> <p>Умения: проводить индивидуальное (групповое) профилактическое консультирование населения о факторах, способствующих сохранению здоровья, факторах риска для здоровья и мерах профилактики предотвратимых болезней</p> <p>Знания: информационные технологии, организационные формы, методы и средства санитарного просвещения населения; правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования, современные научно обоснованные рекомендации по вопросам личной гигиены, рационального питания, планирования семьи, здорового образа жизни, факторов риска для здоровья; заболевания, обусловленных образом жизни человека.</p> |
| | ПК 3.2. Пропагандировать здоровый образ жизни | <p>Навыки: проведения работы по формированию и реализации программ здорового образа жизни, в том числе программ снижения потребления алкоголя и табака, предупреждения и борьбы с немедицинским потреблением наркотических средств и психотропных веществ</p> <p>Умения: формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни и мотивировать пациентов на ведение здорового образа жизни; информировать население о программах снижения веса, потребления алкоголя и табака, предупреждения и борьбы с немедицинским потреблением наркотических средств и психотропных веществ</p> <p>Знания: принципы здорового образа жизни, основы сохранения и укрепления здоровья; факторы, способствующие сохранению</p> |

| | | |
|--|---|--|
| | | <p>здоровья; формы и методы работы по формированию здорового образа жизни; программы здорового образа жизни, в том числе программы, направленные на снижение веса, снижение потребления алкоголя и табака, предупреждение и борьбу с немедицинским потреблением наркотических средств и психотропных веществ</p> |
| | <p>ПК 3.3. Участвовать в проведении профилактических осмотров и диспансеризации населения</p> | <p>Навыки: выполнения работ по проведению профилактических медицинских осмотров населения; выполнения работ по диспансеризации населения с учетом возраста, состояния здоровья, профессии</p> <p>Умения: составлять списки граждан и план проведения диспансеризации населения с учетом возрастной категории и проводимых обследований; проводить разъяснительные беседы на уровне семьи, организованного коллектива о целях и задачах профилактического медицинского осмотра, порядке прохождения диспансеризации и ее объеме, в том числе беседы с несовершеннолетними в образовательных организациях; проводить медицинский осмотр в соответствии с нормативными правовыми актами; проводить доврачебный профилактический осмотр с целью выявления факторов риска развития заболевания; проводить работу по диспансеризации населения, проводить опрос (анкетирование), проводить доврачебный осмотр и обследование по скрининг-программе диспансеризации; проводить работу по диспансерному наблюдению пациентов с хроническими заболеваниями с учетом возраста, состояния здоровья, профессии в соответствии с нормативными правовыми актами; обеспечивать инфекционную безопасность при оказании медицинской помощи, проведении профилактических медицинских осмотров и осуществлении сестринского ухода за</p> |

| | | |
|---|--|---|
| | | <p>пациентами с инфекционными заболеваниями</p> <p>Знания: положение об организации оказания первичной медико-санитарной помощи взрослому населению; виды медицинских осмотров с учетом возраста, состояния здоровья, профессии в соответствии с нормативными правовыми актами; правила и порядок проведения профилактического осмотра; порядок проведения диспансеризации населения, порядок доврачебного осмотра и обследования населения по скрининг-программе диспансеризации; методы профилактики неинфекционных заболеваний, факторы риска развития хронических неинфекционных заболеваний, порядок проведения диспансерного наблюдения пациентов при хронических заболеваниях, задачи медицинской сестры</p> |
| <p>Оказание медицинской помощи, осуществление сестринского ухода и наблюдения за пациентами при заболеваниях и (или) состояниях</p> | <p>ПК 4.1. Проводить оценку состояния пациента</p> | <p>Навыки: проведения динамического наблюдения за показателями состояния пациента с последующим информированием лечащего врача;</p> <p>Умения: проводить оценку функциональной активности и самостоятельности пациента в самообслуживании, передвижении, общении; выявлять потребность в посторонней помощи и сестринском уходе; выявлять факторы риска падений, развития пролежней; проводить опрос пациента и его родственников (законных представителей), лиц, осуществляющих уход, измерять и интерпретировать показатели жизнедеятельности пациента в динамике; осуществлять динамическое наблюдение за состоянием и самочувствием пациента во время лечебных и (или) диагностических вмешательств; определять и интерпретировать реакции пациента на прием назначенных лекарственных препаратов и процедуры ухода; выявлять клинические признаки и симптомы</p> |

| | | |
|---|--|--|
| | | <p>терминальных состояний болезни; проводить оценку интенсивности и характера болевого синдрома с использованием шкал оценки боли</p> |
| | | <p>Знания: основы теории и практики сестринского дела, методы определения функциональной активности и самостоятельности пациента в самообслуживании, передвижении, общении, определения потребности в посторонней помощи и сестринском уходе; диагностические критерии факторов риска падений, развития пролежней и контактного дерматита у пациентов; анатомо-физиологические особенности и показатели жизнедеятельности человека в разные возрастные периоды, правила измерения и интерпретации данных</p> |
| <p>ПК 4.2. Выполнять медицинские манипуляции при оказании медицинской помощи пациенту</p> | | <p>Навыки: выполнения медицинских манипуляций при оказании помощи пациенту</p> <p>Умения: выполнять медицинские манипуляции при оказании медицинской помощи пациенту: кормление тяжелобольного пациента через рот и/или назогастральный зонд, через гастростому; установку назогастрального зонда и уход за назогастральным зондом; введение питательных смесей через рот (сипинг); хранение питательных смесей; зондирование желудка, промывание желудка; применение грелки, пузыря со льдом; наложение компресса; отсасывание слизи из ротоглотки, из верхних дыхательных путей, из носа; осуществление ухода за носовыми канюлями и катетером; оказание пособия при трахеостоме, при фарингостоме; оказание пособия при оростоме, эзофагостоме, гастростоме, илеостоме; осуществление ухода за интестинальным зондом;</p> |

| | | |
|--|--|---|
| | | <p>оказание пособия при стомах толстой кишки, введение бария через колостому;</p> <p>осуществление ухода за дренажом;</p> <p>оказание пособия при дефекации тяжело-больного пациента;</p> <p>постановку очистительной клизмы;</p> <p>постановку газоотводной трубки; удаление копролитов;</p> <p>оказание пособия при недержании кала;</p> <p>постановку сифонной клизмы;</p> <p>оказание пособия при мочеиспускании тяжелобольного пациента;</p> <p>осуществление ухода за мочевым катетером;</p> <p>осуществление ухода за цистостомой и уростомой;</p> <p>оказание пособия при недержании мочи;</p> <p>катетеризацию мочевого пузыря;</p> <p>оказание пособия при парентеральном введении лекарственных препаратов;</p> <p>введение лекарственных препаратов внутрикжно, внутримышечно, внутривенно, в очаг поражения кожи; катетеризацию периферических вен;</p> <p>внутривенное введение лекарственных препаратов;</p> <p>внутрипросветное введение в центральный венозный катетер антисептиков и лекарственных препаратов;</p> <p>осуществление ухода за сосудистым катетером;</p> <p>проводить подготовку пациента к лечебным и (или) диагностическим вмешательствам по назначению лечащего врача;</p> <p>собирать, подготавливать и размещать наборы инструментов, расходные материалы, лекарственные препараты для выполнения лечебных и (или) диагностических вмешательств по назначению лечащего врача;</p> <p>проводить забор биологического материала пациента для лабораторных исследований по назначению лечащего врача;</p> <p>обеспечивать хранение, вести учет и применение лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания, в том числе наркотических средств, психотропных веществ и сильно действующих</p> |
|--|--|---|

| | | |
|--|--|---|
| | | <p>лекарственных препаратов; ассистировать врачу при выполнении лечебных и (или) диагностических вмешательств; проводить транспортную иммобилизацию и накладывать повязки по назначению врача или совместно с врачом.</p> |
| | | <p>Знания: технология выполнения медицинских услуг, манипуляций и процедур сестринского ухода; основы клинической фармакологии, виды лекарственных форм, способы и правила введения лекарственных препаратов, инфузионных сред; правила и порядок подготовки пациента к медицинским вмешательствам; медицинские изделия (медицинские инструменты, расходные материалы, медицинское оборудование), применяемые для проведения лечебных и (или) диагностических процедур, оперативных вмешательств; требования к условиям забора, хранения и транспортировки биологического материала пациента; порядок и правила учета, хранения и применения лекарственных препаратов, этилового спирта, спиртосодержащих препаратов, инфузионных сред, медицинских изделий, специализированных продуктов лечебного питания; правила ассистирования врачу (фельдшеру) при выполнении лечебных или диагностических процедур; правила десмургии и транспортной иммобилизации</p> |
| | <p>ПК 4.3. Осуществлять уход за пациентом</p> | <p>Навыки: осуществления сестринского ухода за пациентом, в том числе в терминальной стадии</p> <p>Умения: осуществлять профилактику пролежней, контактного дерматита, включая позиционирование и перемещение в постели, передвижение и транспортировку пациента с частичной или полной утратой способности самообслуживания, передвижения и общения; осуществлять раздачу и применение лекарственных препаратов пациенту по</p> |

| | | |
|--|---|---|
| | | <p>назначению врача, разъяснять правила приема лекарственных препаратов; выполнять процедуры сестринского ухода за пациентами при терминальных состояниях болезни; оказывать психологическую поддержку пациенту в терминальной стадии болезни и его родственникам (законным представителям).</p> |
| | | <p>Знания: особенность сестринского ухода с учетом заболевания, возрастных, культурных и этнических особенностей пациента; современные технологии медицинских услуг по гигиеническому уходу, позиционированию и перемещению в кровати пациентов, частично или полностью утративших способность к общению, передвижению и самообслуживанию; особенность и принципы лечебного питания пациентов в медицинской организации в зависимости от возраста и заболевания; порядок оказания паллиативной медицинской помощи, методов, приемов и средств интенсивности и контроля боли у пациента; процесс и стадии умирания человека, клинические признаки, основных симптомов в терминальной стадии заболевания, особенность сестринского ухода; признаки биологической смерти человека и процедуры, связанные с подготовкой тела умершего пациента к транспортировке; психология общения с пациентом, находящимся в терминальной стадии болезни, способы оказания психологической поддержки родственникам (законным представителям)</p> |
| | <p>ПК 4.5. Оказывать медицинскую помощь в неотложной форме</p> | <p>Навыки: оказания медицинской помощи в неотложной форме при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний</p> <p>Умения: оказывать медицинскую помощь в неотложной форме при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний;</p> |

| | | |
|--|---|--|
| | | получать и передавать информацию по вопросам оказания медицинской помощи, в том числе с пациентами, имеющими нарушения зрения, слуха, поведения; |
| | | Знания: побочные эффекты, видов реакций и осложнений лекарственной терапии, меры профилактики и оказания медицинской помощи в неотложной форме; клинические признаки внезапных острых заболеваний, состояний, обострений хронических заболеваний, отравлений, травм без явных признаков угрозы жизни пациента; показания к оказанию медицинской помощи в неотложной форме; правила оказания медицинской помощи в неотложной форме |
| | ПК 4.6. Участвовать в проведении мероприятий медицинской реабилитации. | Навыки: проведения мероприятий медицинской реабилитации |
| | | Умения: выполнять работу по проведению мероприятий медицинской реабилитации |
| | | Знания: порядок медицинской реабилитации |

Личностные результаты

| Личностные результаты реализации программы воспитания (дескрипторы) | Код личностных результатов реализации программы воспитания |
|--|--|
| Осознающий и деятельно выражающий приоритетную ценность каждой человеческой жизни, уважающий достоинство личности каждого человека, собственную и чужую уникальность, свободу мировоззренческого выбора, самоопределения. Проявляющий бережливое и чуткое отношение к религиозной принадлежности каждого человека, предупредительный в отношении выражения прав и законных интересов других людей | ЛР 7 |
| Сознающий ценность жизни, здоровья и безопасности. Соблюдающий и пропагандирующий здоровый образ жизни | ЛР 9 |

| | |
|--|--|
| <p>(здоровое питание, соблюдение гигиены, режим занятий и отдыха, физическая активность), демонстрирующий стремление к физическому совершенствованию. Проявляющий сознательное и обоснованное неприятие вредных привычек и опасных склонностей (курение, употребление алкоголя, наркотиков, психоактивных веществ, азартных игр, любых форм зависимостей), деструктивного поведения в обществе, в том числе в цифровой среде</p> | |
|--|--|

ВВВМС

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 | 40 |
| в т. ч.: | |
| теоретическое обучение | 18 |
| практические занятия | 16 |
| самостоятельная работа | 2 |
| самостоятельная работа во взаимодействии с преподавателем (консультация) | 2 |
| промежуточная аттестация (дифференцированный зачет) | 2 |

2.2. Тематический план ОП.04. Генетика с основами медицинской генетики

Теория

| Семестр | № п/п | Тема занятия | Количество аудиторных часов |
|--------------|-------|---|-----------------------------|
| 1 | 1 | Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики | 2 |
| | 2 | Тема 2.1. Цитологические основы наследственности | 2 |
| | 3 | Тема 2.2. Биохимические основы наследственности | 2 |
| | 4 | Тема 3.1. Типы наследования признаков | 2 |
| | 5 | Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез. | 2 |
| | 6 | Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости | 2 |
| | 7 | Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация | 4 |
| | 8 | Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование | 2 |
| Всего | | | 18 |

Практические занятия

| Семестр | № п/п | Тема занятия | Количество часов | |
|--------------|-------|---|------------------|---------------------------------------|
| | | | практика | самостоятельная работа и консультации |
| 1 | 1 | Тема 2.1. Цитологические основы наследственности | 2 | |
| | 2 | Тема 2.2. Биохимические основы наследственности | 2 | |
| | 3 | Тема 3.1. Типы наследования признаков | 4 | 2 |
| | 4 | Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез. | 2 | |
| | 5 | Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости | 4 | |
| | 6 | Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация | 2 | |
| Всего | | | 16 | 2 |

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 |
|--|---|---------------|--|
| Раздел 1. Основы генетики | | 2 | |
| Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики | <p>Содержание учебного материала</p> <p>1. Краткая история развития медицинской генетики.</p> <p>2. Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека.</p> <p>3. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека.</p> <p>4. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.</p> | 2 | ОК 01, ОК 02, ОК 03, 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 | |
| Тема 2.1. Цитологические основы наследственности | <p>Содержание учебного материала</p> <p>1. Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки.</p> <p>2. Прокариотические и эукариотические клетки. Общий план строения эукариотической клетки.</p> <p>3. Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки.</p> <p>4. Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип».</p> <p>5. Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.</p> <p>В том числе практических и лабораторных занятий</p> | 4 | ОК 01, ОК 02, ОК 03, 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 |
| | | 2 | |

| | | | |
|---|---|-----------|---|
| | <p>Практическое занятие № 1</p> <p>Основные типы деления эукариотической клетки. Гамето-генез.</p> <p>Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, мейоз, амитоз). Биологическая роль разных типов деления.</p> <p>Гаметогенез (овогенез, сперматогенез).</p> | 2 | |
| <p>Тема 2.2.</p> <p>Биохимические основы наследственности</p> | <p>Содержание учебного материала</p> | 4 | <p>ОК 01, ОК 02, ОК 03, 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</p> |
| | <p>1.Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.</p> <p>2.Сохранение информации от поколения к поколению.</p> <p>3.Гены и их структура. Реализация генетической 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> | 2 | |
| | <p>В том числе практических и лабораторных занятий</p> | 2 | |
| | <p>Практическое занятие № 2</p> <p>Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям</p> | 2 | |
| <p>Раздел 3. Закономерности наследования признаков</p> | | 12 | |

| | | | |
|--|--|---|--|
| Тема 3.1. Типы наследования признаков | Содержание учебного материала | 6 | ОК 01, ОК 02, ОК 03, 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. 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. 7. Генетическое определение групп крови и резус – фактора | 2 | |
| | В том числе практических и лабораторных занятий | 4 | |
| | Практическое занятие № 3,4 Наследование менделирующих признаков у человека. Сцепленное с полом наследование. Решение задач. Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Система АВО, резус система. Выявления причин возникновения резус-конфликта матери и плода. Решение задач. | 4 | |
| | Самостоятельная работа | 2 | |
| | Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Сущность законов наследования признаков у человека. | 2 | |
| Тема 3.2. Виды изменчивости. | Содержание учебного материала | 4 | ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК |
| | 1. Основные виды изменчивости. 2. Причины мутационной изменчивости. | 2 | |

| | | | |
|--|--|----------|--|
| Мутагенез. | 3.Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез. 4.Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. | | 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. |
| | В том числе практических и лабораторных занятий | 2 | ЛР 7, ЛР 9 |
| | Практическое занятие № 5 Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней. Работа с обучающими и контролирующими пособиями. | 2 | |
| Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости | | 6 | |
| Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости | Содержание учебного материала | 6 | ОК 01, ОК 02, ОК 03, |
| | 1.Методы изучения наследственности и изменчивости. 2.Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, ПОП уляционнo-статистический, иммуногенетический методы. | 2 | ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. |
| | В том числе практических и лабораторных занятий | 4 | ЛР 7, ЛР 9 |
| | 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 | |
| Раздел 5. Наследственность и патология | | 8 | |
| Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация | Содержание учебного материала | 6 | ОК 01, ОК 02, ОК 03, |
| | 1.Классификация наследственных болезней. 2.Аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с полом заболевания. 3.Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. | 4 | ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. |

| | | | |
|--|---|-----------|--|
| | 4.Мультифакториальные заболевания. 5.Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний. | | ЛР 7, ЛР 9 |
| | В том числе практических и лабораторных занятий | 2 | |
| | 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 | |
| Тема 5.2. | Содержание учебного материала | 2 | |
| Медико-генетическое консультирование | 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 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. |
| | Самостоятельная работа во взаимодействии с преподавателем (консультация) | 2 | ЛР 7, ЛР 9 |
| Промежуточная аттестация (дифференцированный зачет) | | 2 | |
| Всего: | | 40 | |

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 и электронные издания

1. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6020-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970460207.html>

2. 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. - ISBN 978-5-9704-7058-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970470589.html>

3. 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>

3.2.2. Дополнительные источники

1. Аксенов, П. А. Генетика: учебно-методическое пособие / П. А. Аксенов, В. А. Брынцев, Т. Г. Махрова. - Москва: Издательство МГТУ им. Н. Э. Баумана, 2021. - 144 с. - ISBN 978-5-7038-5430-3. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785703854303.html> (дата обращения: 05.04.2023). - Режим доступа: по подписке.

2. Бочков Н.П., Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-4628-7 - Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970446287.html>

3. Полякова Т.И. Основы генетики : учебник / Т.И. Полякова, В.В. Русановский, И.Б. Сухов. — Москва: РУСАЙНС, 2023 . — 106 с. — Текст: электронный. - URL: file:///C:/Users/Downloads/preview_660129.pdf

4. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. - Ростов н/Д : Феникс, 2020. - 319 с. (Среднее медицинское образование) - ISBN 978-5-222-35177-2. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785222351772.html> (дата обращения: 05.04.2023). - Режим доступа: по подписке.

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; 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> |