## Бюджетное профессиональное образовательное учреждение

## Воронежской области

## «ВОРОНЕЖСКИЙ БАЗОВЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»

### **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА**

дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Для специальности 34.02.01 «Сестринское дело»

углубленная подготовка

##### 

**ВОРОНЕЖ – 2022**

# ОДОБРЕНА: Составлена в соответствии с ФГОС СПО- 3 по специальности

Цикловой методической комиссией

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Протокол № \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

От «\_\_\_\_» \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_202\_\_г. \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Председатель \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Зам. директора по учебной работе

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

«\_\_\_\_\_» \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ 202 \_\_\_\_\_г.

Автор: Михальков А.С.\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_Рецензенты:

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ. 5

1.1. Область применения программы. 5

1.2. Место данной учебной дисциплины в системе подготовки специалиста. 5

1.3. Цели и задачи данной учебной дисциплины. 5

2.СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ. 6

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы. 6

2.2. Тематический план по дисциплине. 7

2.3. Содержание учебной дисциплины. 9

3.УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ 19

3.1. Требования к материально-техническому обеспечению. 19

3.2. Информационное обеспечение обучения. 19

4.КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ. 20

4.1. Контроль результатов освоения учебной дисциплины. 20

1.Паспорт рабочей программы учебной дисциплины  
1.1. Область применения программы

Программа учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» является частью основной профессиональной образовательной программы по специальности № 060109 «Сестринское дело».

1.2. Место данной учебной дисциплины в системе подготовки специалиста

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к общемедицинскому циклу.

1.3. Цели и задачи данной учебной дисциплины

Целями освоения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» являются:

* раскрытие роли медицинской генетики в профилактике врождённой и наследственной патологии;
* приобретение навыков медико-генетического консультирования.

**1. паспорт ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

«Генетика человека с основами медицинской генетики»

**1.1. Область применения программы**

Программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС по специальности СПО:

34.02.01 «Сестринское дело»

**1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:**

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к профессиональному циклу дисциплин.

**1.3. Цели и задачи дисциплины – требования к результатам освоения дисциплины:**

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен уметь:

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;

- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;

- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен знать:

- 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.

**1.4. Рекомендуемое количество часов на освоение программы учебной дисциплины:**

максимальной учебной нагрузки обучающегося 54 час., в том числе:

обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 36 часов;

самостоятельной работы обучающегося 18 часов.

**2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы**

|  |  |
| --- | --- |
| Вид учебной работы | Объем часов |
| Максимальная учебная нагрузка (всего) | 54 |
| Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего) | 36 |
| в том числе: | |
| теоретические занятия | 18 |
| семинарские занятия | 18 |
| Самостоятельная работа обучающегося (всего) | 18 |
| в том числе: | |
| написание рефератов | 6 |
| подготовка докладов | 4 |
| выполнение домашней работы | 8 |
| Итоговая аттестация в форме | диф/зачёт |

**2.2. ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН УЧЕБНОЙ РАБОТЫ**

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| №  п/п | Наименование разделов и тем | Максимальная учебная нагрузка | Количество аудиторных часов | | | | Самостоятельная работа студентов |
| всего | лекции | семинары | практические занятия |
| 1. | 2. | 3. | 4. | 5. | 6. | 7. | 8. |
| **1**  **1.1.** | **Раздел 1**.  Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины.  Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины. | **6** | **4** | **2** | **2** |  | **2** |
| **2**  **2.1.** | **Раздел 2**.  Молекулярные основы наследственности.  Молекулярные основы наследственности. | **6** | **4** | **2** | **2** |  | **2** |
| **2.2.** | Клеточный цикл и его периоды  Митоз  Мейоз | **6** | **4** | **2** | **2** |  | **2** |
| **3.**  **3.1.** | **Раздел 3.**  Закономерности наследования признаков.  Закономерности наследования признаков. | **6** | **4** | **2** | **2** |  | **2** |
| **4.**  **4.1.** | **Раздел 4.**  Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.  Методы изучения наследственности и изменчивости человека. | **6** | **4** | **2** | **2** |  | **2** |
| **5.**  **5.1.** | **Раздел 5.**  Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.  Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза. | **6** | **4** | **2** | **2** |  | **2** |
| **6.**  **6.1.** | **Раздел 6**.  Наследственность и патология  Хромосомные болезни | **6** | **4** | **2** | **2** |  | **2** |
| **6.2.** | Генные болезни | **6** | **4** | **2** | **2** |  | **2** |
| **7**.  **7.1.** | **Раздел 7.**  Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний.  Медико - генетическое консультирование.  Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний.  Медико - генетическое консультирование. | **6** | **4** | **2** | **2** |  | **2** |
|  | **Итого** | **54** | **36** | **18** | **18** |  | **18** |

**2.3. Тематический план и содержание учебной дисциплины**

**«Генетика человека с основами медицинской генетики»**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Наименование разделов и тем** | **Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа обучающихся** | **Объем часов** |
| **1** | **2** |  |
| **Раздел 1** | **Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины** | **6** |
| **Тема 1.1.**  Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины. | Содержание учебного материала  Генетика человека с основами медицинской генетики – наука,  изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины. 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.  ***Теоретическое занятие***  Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины.  ***Семинарское занятие***  Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины. | 2  2 |
| *Самостоятельная работа обучающегося*  1. Изучение основной и дополнительной литературы.  2. Написание конспекта лекции.  3. Составление электронных презентаций по заданной теме.  4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Значение генетики для медицины», «Аксиомы медицинской генетики». | 2 |
| **Раздел 2.** | **Молекулярные основы наследственности** | **6** |
| **Тема 2.1.**  Молекулярные основы наследственности | Содержание учебного материала:  ДНК- носитель наследственной информации. Гены и их структура. Реализация генетической информации.  Генетический код и его свойства.  Синтез белка.  Строение хромосом.  ***Теоретическое занятие:***  Молекулярные и цитохимические основы наследственности  ***Семинарское занятие:***  Молекулярные и цитохимические основы наследственности | 2  2 |
| *Самостоятельная работа обучающихся*  1.Изучение основной и дополнительной литературы.  2. Написание конспекта лекции.  3. Составление электронных презентаций по заданной теме.  4. Подготовка реферативных сообщений ( примерные темы: «Свойства нуклеиновых кислот», «Биосинтез белка – основа реализации наследственной информации», «Ген с позиций молекулярной биологии», «Практическое применение молекулярной биологии»). | 2 |
| **Тема 2.2.**  Клеточный цикл  Митоз  Мейоз | Содержание учебного материала  Клеточный цикл и его периоды  Основные способы клеточного деления  Митоз. Его фазы. Значение  Мейоз. Фазы мейоза. Генетическое значение  ***Теоретическое занятие:***  Клеточный цикл  Митоз  Мейоз  ***Семинарское занятие:***  Клеточный цикл  Митоз  Мейоз |  |
| *Самостоятельная работа обучающихся*   1. Изучение основной и дополнительной литературы 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Написание конспекта лекции. | 2 |
| **Раздел 3.** | **Закономерности наследования признаков** | **6** |
| **Тема 3.1.**  Закономерности наследования признаков. | 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.  Хромосомная теория Т.Моргана.  ***Теоретическое занятие:***  Закономерности наследования признаков.  ***Семинарское занятие:***  Закономерности наследования признаков. | 2  2 |
| *Самостоятельная работа обучающихся*   1. Изучение основной и дополнительной литературы 2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.   3. Написание конспекта лекции.  4. Составление электронных презентаций по заданной теме.  5. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Родоначальник генетики Г. Мендель» «Вторичное открытие законов Менделя»). | 2 |
| **Раздел 4.** | **Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии** | **12** |
| **Тема 4.1.**  Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии | Содержание учебного материала  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. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения Х и Y хроматина.  Метод дерматоглифики.  Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).  Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод.  Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).  ***Теоретическое занятие:***  Генеалогический метод. Близнецовый метод.  Биохимический метод.  Цитогенетический метод  Метод дерматоглифики  Популяционно-статитический метод  Иммуногенетический метод  Методы пренатальной диагностики  ***Семинарское занятие:***  Генеалогический метод. Близнецовый метод.  Биохимический метод.  Цитогенетический метод  Метод дерматоглифики  Популяционно-статитический метод  Иммуногенетический метод  Методы пренатальной диагностики | 2  2 |
| *Самостоятельная работа обучающихся*  1. Изучение основной и дополнительной литературы.  2. Написание конспекта лекции.  3. Составление электронных презентаций по заданной теме.  4. Составление родословных схем. | 2 |
| **Раздел 5.** | Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза. | 6 |
| Тема 5.1.  **Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.** | Содержание учебного материала  Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости.  Причины и сущность мутационной изменчивости.  Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).  Эндо - и экзомутагены.  Мутагенез, его виды.  Фенокопии и генокопии.  ***Теоретическое занятие:***  Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.  ***Семинарское занятие:***  Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза. | 2  2 |
| *Самостоятельная работа обучающихся*  1. Изучение основной и дополнительной литературы.  2. Написание конспекта лекции.  3. Составление электронных презентаций по заданной теме.  4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Антропогенные факторы мутагенеза», «Радиационный мутагенез», «Биологические факторы мутагенеза»). | 2 |
| **Раздел 6.** | Наследственность и патология | **12** |
| Тема 6.1.  Хромосомные 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 Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии Х, синдром дисомии по Y- хромосоме.  Структурные аномалии хромосом.  ***Теоретическое занятие:***  Хромосомные болезни  ***Семинарское занятие:***  Хромосомные болезни | 2  2 |
| *Самостоятельная работа обучающихся*  1. Изучение основной и дополнительной литературы.  2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.  3. Составление электронных презентаций по заданной теме.  4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах», «Клинические проявления хромосомных аберраций»). | 2 |
| **Тема 6.2**  Генные болезни. | Содержание учебного материала  Причины генных заболеваний.  Аутосомно-доминантные заболевания.  Аутосомно-рецессивные заболевания.  Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.  У- сцепленные заболевания.  ***Теоретическое занятие:***  Генные болезни.  ***Семинарское занятие:***  Генные болезни. | 2  2 |
| *Самостоятельная работа обучающихся*  1. Изучение основной и дополнительной литературы.  2. Написание конспекта лекции.  3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.  4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Главные черты клинической картины генных болезней», «Клинический полиморфизм генных заболеваний и его причины», «Генетика некоторых генных болезней – болезни Реклингхаузена, миотоническая дистрофия, семейная гиперхолестериемия и др.» | 2 |
| **Раздел 7.**  **Тема 7.**  Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование. | **Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний.**  **Медико - генетическое консультирование.**  Содержание учебного материала  Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.  Принципы лечения наследственных болезней  Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию.  Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.  ***Теоретическое занятие:***  Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний Медико-генетическое консультирование  ***Семинарское занятие:***  Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний Медико-генетическое консультирование | 6  2  2 |
| *Самостоятельная работа обучающихся*  1. Изучение основной и дополнительной литературы.  2. Написание конспекта лекции.  3. Составление электронных презентаций по заданной теме.  4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Эффективность медико-генетических консультаций», «Доклиническая диагностика и профилактическое лечение наследственных болезней», «Просеивающие программы диагностики наследственных болезней»  5. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний. | 2 |
| **Всего:** | | 54 |

# **3. условия реализации программы дисциплины**

**3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению**

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета генетики человека с основами медицинской генетики

Оборудование учебного кабинета:

1.Таблицы.

2. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями

3. Видеофильмы

# **3.2. Информационное обеспечение обучения**

**Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы**

**1. Основные источники:**

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика – М.: ГЭОТАР – Медиа, 2018.

2. Горбунова В.Н. Генетика человека с основами медицинской генетики – М.: Academia, 2012.

**2. Дополнительные источники:**

1. Атлас по цитогенетике. – М.:Мир, 1988.

2. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика (лекции и задачи). – Ростов-на- Дону: Феникс, 2002.

3. Рис, Стернберг. Введение в молекулярную биологию. – М.: Мир, 2002.

4. Сингер М.. Берг П. Гены и геном 1и 2 т. – М.: Мир, 1998.

5. Тейлор Д., Грин Н., Стаут У. Биология. – М.:Мир, 2002.

6. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. Проблемы и подходы. – М.: Мир, 1989.

7. Фросин В.Н. Учебные задачи по общей и медицинской генетике. – Казань: Магариф, 1995.

8. Мерфи Э., Чейз Г. Основы медико-генетического консультирования. – 1994.

9. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. В 3 т. – М.: Мир, 1993.

10. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: Мастерство, 2002.

11. Приходченко Н.Н. , Шкурат Т.П. Генетика человека. – Ростов-на-Дону, 1998.

# **4. Контроль и оценка результатов освоения Дисциплины**

# **Контроль** **и оценка** результатов освоения учебной дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий и лабораторных работ, тестирования, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий, проектов, исследований.

|  |  |
| --- | --- |
| **Результаты обучения**  **(освоенные умения, усвоенные знания)** | **Формы и методы контроля и оценки результатов обучения** |
| **Умения** | Наблюдение и оценка выполнения практических действий.  Решение ситуационных задач.  Ведение деловой игры. |
| Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией |
| Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии | Наблюдение и оценка выполнения практических действий.  Решение ситуационных задач.  Ведение деловой игры.  Проверка тезисов профилактической беседы.  Оценка компьютерных презентаций по заданной теме.  Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий. |
| Проводить предварительную диагностику наследственных болезней. | Наблюдение и оценка выполнения практических действий.  Решение ситуационных задач.  Ведение деловой игры.  Оценка компьютерных презентаций по заданной теме.  Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий. |
| **Знания** | Оценка компьютерных презентаций по заданной теме.  Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий.  Индивидуальный и групповой опрос. |
| 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 |

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| №  п/п | Номер/  индекс  компетенции | Содержание компетенции  (или ее части) | В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны: | | |
| Знать | Уметь | Владеть |
| 1. | ОК – 1 | Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес. | - историю становления генетики как науки -основные положения медицинской генетики; - значение генетики для медицины | -собирать первичную информацию о наследственной отягощённости больного и его семьи | навыками проведения опроса пациентов с наследственной отягощённостью и навыками ведения учёта таких пациентов |
| 2. | ОК – 2 | Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество. | - биохимические и цитологические основы наследственности; - методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии | проводить предварительную диагностику наследственных болезней. | навыками беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии |
| 3. | ОК – 3 | Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность. | основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения | анализировать проблемную ситуацию и выбирать оптимальные способы её разрешения | принципами медицинской этики |
| 4. | ОК – 4 | Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессионального и личностного развития. | методы работы с источниками информации | пользоваться «классическими» и современными средствами поиска и получения информации. | коммуникативными навыками в разных сферах |
| 5. | ОК – 5 | Использовать информационно- коммуникационные технологии в профессиональной деятельности. | основы общения | общаться, вести гармоничный диалог и добиваться успеха в процессе коммуникации | коммуникативными навыками, способами установления контактов и поддержания взаимодействия, обеспечивающими успешную работу в коллективе. |
| 6. | ОК - 6 | Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями. |  |  |  |
| 7. | ОК - 7 | Брать на себя ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий. |  |  |  |
| 8. | ОК – 8 | Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации. | основы современных технологий сбора, обработки и представления информации | использовать современные информационно-коммуникационные технологии. | навыками сбора, обработки и анализа информации |
| 9. | ОК - 9 | Ориентироваться в условиях смены технологий в профессиональной деятельности. |  |  |  |
| 10. | ОК - 10 | Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия. |  |  |  |
| 11. | ОК – 11 | быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку. | -принципы и правила медицинской этики -виды и формы профилактики наследственных заболеваний | проводить профилактические мероприятия | навыками начального генетического и дородового консультирования |
| 12. | ОК – 14 | Сформировать мотивацию здорового образа жизни контингента. |  |  |  |
| 13. | ПК 1.1. | проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения | организационные методы профилактической работы с населением | проявлять и транслировать уважительное и бережное отношение к здоровью и окружающей среде. | навыками бережного отношения к здоровью. |
| 14. | ПК 2.1. | представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств. | основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;  - цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию | проводить опрос пациента и первичное генетическое консультирование | навыками предварительной диагностики наследственных болезней |
| 15. | ПК 2.2. | осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса. | -основы предварительной генетической диагностики -основные закономерности взаимодействия в коллективе | осуществлять требуемые действия самостоятельно и во взаимодействии с другими участниками лечебного процесса | коммуникативными навыками, способами установления контактов и поддержания взаимодействия, обеспечивающими успешную работу в коллективе. |
| 16. | ПК 2.3. | сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами. | общие вопросы организации медико-генетической помощи населению в стране, работы консультативных кабинетов по медицинской генетике и медико-генетических консультаций | проводить санитарно-профилактические мероприятия в части генетических болезней | принципами сотрудничества с взаимодействующими организациями |
| 17. | ПК 2.5. | соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса | знать правила использования аппаратуры и оборудования | в надлежащем порядке использовать аппаратуру в ходе лечебно-диагностических мероприятий | навыками применения медицинского оборудования |
| 18. | ПК 2.6. | вести утверждённую медицинскую документацию | правила ведения медицинской документации | вести необходимый документооборот | -навыками учёта пациентов -навыками составления и ведения документации |
| 19. | ПК 4.4. | Проводить исследовательскую работу по анализу и оценке качества сестринской помощи, способствовать внедрению современных медицинских технологий. |  |  |  |
| 20. | ПК 5.1. | Организовывать и оказывать сестринскую помощь, консультировать по вопросам укрепления здоровья пациента, его семьи, в том числе и детей; групп населения в учреждениях первичной медико-санитарной помощи. |  |  |  |
| 21. | ПК 5.2. | Проводить мониторинг развития ребенка в пределах своих полномочий. |  |  |  |
| 22. | ПК 5.3. | Организовывать и оказывать специализированную и высокотехнологичную сестринскую помощь пациентам всех возрастных категорий. |  |  |  |

В результате освоения учебной дисциплины студент должен

1) Знать:

- биохимические и цитологические основы наследственности; закономерности наследования признаков; методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; основные виды изменчивости; факторы мутагенеза; основные группы наследственных заболеваний, причинны и механизмы возникновения; задачи, цели, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

2) Уметь:

- проводить опрос и вести учёт пациентов с наследственной патологией, проводить беседы по планированию семьи с учётом имеющейся наследственной патологии; проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

3) Владеть:

- навыками проведения опроса пациентов с наследственной отягощённостью и навыками ведения учёта таких пациентов; принципами медицинской этики; коммуникативными навыками, способами установления контактов и поддержания взаимодействия, обеспечивающими успешную работу в коллективе.

В результате освоения учебной дисциплины студент должен овладевать:

*общими компетенциями, включающими в себя способность*

* ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.
* ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.
* ОК 3. Решать проблемы, оценивать риски и принимать решения в нестандартных ситуациях.
* ОК 4. Осуществлять поиск, анализ и оценку информации, необходимой для постановки и решения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.
* *Профессиональными компетенциями, соответствующим основным видам профессиональной деятельности*
* ПК 1. Проводить санитарно-гигиеническое воспитание населения.
* ПК 2. Проводить диагностику групп здоровья.