

Министерство здравоохранения Республики Татарстан
Государственное автономное профессиональное
образовательное учреждение
«Нижнекамский медицинский колледж»

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

учебной дисциплины

ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

для специальности 34.02.01 Сестринское дело

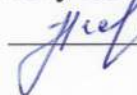
(очно – заочная форма обучения)

2025 г.

СОГЛАСОВАНО

«04» 04 2025 г.

Заместитель директора
по учебному процессу

 Т.А.Пеструхина

УТВЕРЖДЕНО

на заседании ЦМК
естественнонаучных дисциплин
протокол № 11 от

«04» 04 2025 г.

Председатель ЦМК

 И.И.Валиева



Рабочая программа учебной дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики разработана на основе требований ФГОС среднего профессионального образования по специальности 34.02.01 Сестринское дело, утвержденном приказом Министерства просвещения Российской Федерации от 4 июля 2022 г. № 527 (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 29 июля 2022 г., регистрационный № 69452) и с учетом примерной программы по дисциплине общепрофессионального цикла ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики.

Организация-разработчик ГАПОУ «Нижекамский медицинский колледж»

Разработчик:

Шамсутдинова О.В. преподаватель биологии ГАПОУ «Нижекамский медицинский колледж»

СОДЕРЖАНИЕ

1.Общая характеристика рабочей программы учебной дисциплины.....	5
2.Структура и содержание учебной дисциплины.....	9
3.Условия реализации учебной дисциплины.....	14
4.Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины.....	15
5.Тематический план.....	16

1.ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Место дисциплины в структуре образовательной программы среднего профессионального образования

Программа дисциплины ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики является обязательной частью общепрофессионального цикла образовательной программы среднего профессионального образования по специальности 34.02.01 Сестринское дело (очно – заочная форма обучения).

Учебная дисциплина Генетика человека с основами медицинской генетики обеспечивает формирование общих и профессиональных компетенций ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело (очно – заочная форма обучения).

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

Умения	Знания
- 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 и профессиональные компетенции

Код компетенции	Формулировка компетенции
ОК 01	Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам.
ОК 02	Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации, информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности

ОК 03	Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по правовой и финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях
ПК 3.1	Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний
ПК 3.2	Пропагандировать здоровый образ жизни
ПК 3.3	Участвовать в проведении профилактических осмотров и диспансеризации населения
ПК 4.1	Проводить оценку состояния пациента
ПК 4.2	Выполнять медицинские манипуляции при оказании медицинской помощи пациенту
ПК 4.3	Осуществлять уход за пациентом
ПК 4.5	Оказывать медицинскую помощь в неотложной форме
ПК 4.6	Участвовать в проведении мероприятий медицинской реабилитации

Личностные результаты

Код личностных результатов	Личностные результаты реализации программы воспитания
ЛР 1	Осознающий себя гражданином России и защитником Отечества, выражающий свою российскую идентичность в поликультурном и многоконфессиональном российском обществе и современном мировом сообществе. Сознательный свое единство с народом России, с Российским государством, демонстрирующий ответственность за развитие страны. Проявляющий готовность к защите Родины, способный аргументированно отстаивать суверенитет и достоинство народа России, сохранять и защищать историческую правду о Российском государстве
ЛР 2	Проявляющий активную гражданскую позицию на основе уважения закона и правопорядка, прав и свобод сограждан, уважения к историческому и культурному наследию России. Осознанно и деятельно выражающий неприятие дискриминации в обществе по социальным, национальным, религиозным признакам; экстремизма, терроризма, коррупции, антигосударственной деятельности. Обладающий опытом гражданской социально значимой деятельности (в студенческом самоуправлении, добровольчестве, экологических, природоохранных, военно-патриотических и др. объединениях, акциях, программах). Принимающий роль избирателя и участника общественных отношений, связанных с взаимодействием с народными избранниками
ЛР 3	Демонстрирующий приверженность традиционным духовно-нравственным ценностям, культуре народов России, принципам честности, порядочности, открытости. Действующий и оценивающий свое поведение и поступки, поведение и поступки других людей с позиций традиционных российских духовно-нравственных, социокультурных ценностей и норм с учетом осознания последствий поступков. Готовый к деловому взаимодействию и неформальному общению с представителями разных народов, национальностей, вероисповеданий, отличающий их от участников групп с деструктивным и девиантным поведением. Демонстрирующий неприятие социально опасного поведения окружающих и предупреждающий его. Проявляющий уважение к людям старшего поколения, готовность к участию в социальной поддержке нуждающихся в ней

ЛР 4	Проявляющий и демонстрирующий уважение к труду человека, осознающий ценность собственного труда и труда других людей. Экономически активный, ориентированный на осознанный выбор сферы профессиональной деятельности с учетом личных жизненных планов, потребностей своей семьи, российского общества. Выражающий осознанную готовность к получению профессионального образования, к непрерывному образованию в течение жизни Демонстрирующий позитивное отношение к регулированию трудовых отношений. Ориентированный на самообразование и профессиональную переподготовку в условиях смены технологического уклада и сопутствующих социальных перемен. Стремящийся к формированию в сетевой среде лично и профессионального конструктивного «цифрового следа»
ЛР 5	Демонстрирующий приверженность к родной культуре, исторической памяти на основе любви к Родине, народу, малой родине, знания его истории и культуры, принятие традиционных ценностей многонационального народа России. Выражающий свою этнокультурную идентичность, сознающий себя патриотом народа России, деятельно выражающий чувство причастности к многонациональному народу России, к Российскому Отечеству. Проявляющий ценностное отношение к историческому и культурному наследию народов России, к национальным символам, праздникам, памятникам, традициям народов, проживающих в России, к соотечественникам за рубежом, поддерживающий их заинтересованность в сохранении общероссийской культурной идентичности, уважающий их права
ЛР 6	Ориентированный на профессиональные достижения, деятельно выражающий познавательные интересы с учетом своих способностей, образовательного и профессионального маршрута, выбранной квалификации
ЛР 7	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 8	Проявляющий и демонстрирующий уважение законных интересов и прав представителей различных этнокультурных, социальных, конфессиональных групп в российском обществе; национального достоинства, религиозных убеждений с учётом соблюдения необходимости обеспечения конституционных прав и свобод граждан. Понимающий и деятельно выражающий ценность межрелигиозного и межнационального согласия людей, граждан, народов в России. Выражающий сопричастность к преумножению и трансляции культурных традиций и ценностей многонационального российского государства, включенный в общественные инициативы, направленные на их сохранение
ЛР 9	Сознающий ценность жизни, здоровья и безопасности. Соблюдающий и пропагандирующий здоровый образ жизни (здоровое питание, соблюдение гигиены, режим занятий и отдыха, физическая активность), демонстрирующий стремление к физическому совершенствованию. Проявляющий сознательное и обоснованное неприятие вредных привычек

	и опасных наклонностей (курение, употребление алкоголя, наркотиков, психоактивных веществ, азартных игр, любых форм зависимостей), деструктивного поведения в обществе, в том числе в цифровой среде
ЛР 10	Бережливо относящийся к природному наследию страны и мира, проявляющий сформированность экологической культуры на основе понимания влияния социальных, экономических и профессионально-производственных процессов на окружающую среду. Выражающий деятельное неприятие действий, приносящих вред природе, распознающий опасности среды обитания, предупреждающий рискованное поведение других граждан, популяризирующий способы сохранения памятников природы страны, региона, территории, поселения, включенный в общественные инициативы, направленные на заботу о них
ЛР 11	Проявляющий уважение к эстетическим ценностям, обладающий основами эстетической культуры. Критически оценивающий и деятельно проявляющий понимание эмоционального воздействия искусства, его влияния на душевное состояние и поведение людей. Бережливо относящийся к культуре как средству коммуникации и самовыражения в обществе, выражающий сопричастность к нравственным нормам, традициям в искусстве. Ориентированный на собственное самовыражение в разных видах искусства, художественном творчестве с учётом российских традиционных духовно-нравственных ценностей, эстетическом обустройстве собственного быта. Разделяющий ценности отечественного и мирового художественного наследия, роли народных традиций и народного творчества в искусстве. Выражающий ценностное отношение к технической и промышленной эстетике
ЛР 12	Принимающий российские традиционные семейные ценности. Ориентированный на создание устойчивой многодетной семьи, понимание брака как союза мужчины и женщины для создания семьи, рождения и воспитания детей, неприятия насилия в семье, ухода от родительской ответственности, отказа от отношений со своими детьми и их финансового содержания
ЛР 13	Непрерывно совершенствующий профессиональные навыки через дополнительное профессиональное образование (программы повышения квалификации и программы профессиональной переподготовки), наставничество, а также стажировки, использование дистанционных образовательных технологий (образовательный портал и вебинары), тренинги в симуляционных центрах, участие в конгрессных мероприятиях
ЛР 14	Соблюдающий врачебную тайну, принципы медицинской этики в работе с пациентами, их законными представителями и коллегами
ЛР 15	Соблюдающий программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи, нормативные правовые акты в сфере охраны здоровья граждан, регулирующие медицинскую деятельность
ЛР 16	Готовый соответствовать ожиданиям работодателей: проектно-мыслящий, эффективно взаимодействующий с членами команды и сотрудничающий с другими людьми, осознанно выполняющий профессиональные требования, ответственный, пунктуальный, дисциплинированный, трудолюбивый, критически мыслящий, нацеленный на достижение поставленных целей; демонстрирующий профессиональную жизнестойкость

ЛР 17	Соблюдающий в своей профессиональной деятельности этические принципы: честности, независимости, противодействия коррупции и экстремизму, обладающий системным мышлением и умением принимать решение в условиях риска и неопределенности
-------	---

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов
Объем образовательной программы учебной дисциплины	36
в том числе:	<u>34</u>
теоретические занятия	12
практические занятия	16
самостоятельная учебная работа студента	6
<i>Промежуточная аттестация: дифференцированный зачет</i>	<u>2</u>

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины «Генетика с основами медицинской генетики»

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
Раздел 1. Основы генетики. Цитологические основы наследственности			
Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики. Цитологические основы наследственности	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. 5.Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки. 6.Прокариотические и эукариотические клетки. Общий план строения эукариотической клетки. 7.Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки. 8.Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип». 9. Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. В том числе практических занятий Практическое занятие № 1 Изучение морфологии половых клеток. Гаметогенез. Размножение организмов	4 2	ОК 1- ОК 2 ПК3.1-ПК3.3, ПК 4.1- ПК 4.5 ЛР4, ЛР6, ЛР9, ЛР12.
Раздел 2. Биохимические основы наследственности			
Тема 2.1. Биохимические основы наследственности.	Содержание учебного материала 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,	4 2	ОК 1- ОК 2 ПК3.1-ПК3.3, ПК 4.1- ПК 4.5 ЛР4, ЛР6, ЛР9, ЛР12.

	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 занятий			
	Практическое занятие № 2	2	
	Решение задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям		
	Раздел 3. Закономерности наследования признаков		
	Содержание учебного материала	6	ОК 1-ОК 2 ПК 3.1-ПК 3.3, ПК 4.1-ПК 4.5 ЛР 4, ЛР 6, ЛР 9, ЛР 12.
Тема 3.1. Типы наследования признаков. Хромосомная теория наследственности.	1. Законы наследования Я. Г. Менделя. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Сущность законов наследования признаков у человека.	2	
	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. 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.		
	8. Хромосомная теория Т. Моргана. 9. Сцепленные гены, кроссинговер.		
	10. Карты хромосом человека.	4	
	В том числе практических занятий		
	Практическое занятие № 3	2	
	Решение задач на наследование менделирующих признаков у человека и на взаимодействие между генами. Сцепленное с полом наследование.		

Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез. Методы изучения наследственности и изменчивости.	Практическое занятие № 4 Решение задач на наследование свойств крови и наследственные заболевания крови.	2	
	Содержание учебного материала 1. Основные виды изменчивости. 2. Причины мутационной изменчивости. 3. Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез. Фенокопии и генокопии. 4. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. 5. Методы изучения наследственности и изменчивости. 6. Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, популяционно-статистический, иммуногенетический методы.	6	ОК 1-ОК 2 ПК 3.1-ПК 3.3, ПК 4.1-ПК 4.5 ЛР 4, ЛР 6, ЛР 9, ЛР 12.
	В том числе практических занятий	4	
	Практическое занятие № 5 Составление и анализ родословных схем. Кариотипирование.	2	
Тема 4.1. Наследственные болезни и их классификация	Практическое занятие № 6 Решение задач на различные виды изменчивости и мутаций у человека	2	
	Раздел 4. Наследственность и патология		
	Содержание учебного материала 1. Классификация наследственных болезней. 2. Аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с полом заболевания. 3. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. 4. Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний.	4	ОК 1-ОК 2 ПК 3.1-ПК 3.3, ПК 4.1-ПК 4.5 ЛР 4, ЛР 6, ЛР 9, ЛР 12.
	В том числе практических занятий	2	
Тема 4.2 Наследственное предрасположение к болезням. Медико-генетическое консультирование	Практическое занятие № 7 Изучение хромосомных и генных заболеваний.	2	
	Содержание учебного материала 1. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные и полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. 2. Мультифакториальные заболевания. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. Методы изучения	4	ОК 1-ОК 2 ПК 3.1-ПК 3.3, ПК 4.1-ПК 4.5 ЛР 4, ЛР 6, ЛР 9, ЛР 12.
		2	
		2	

	мультифакториальных заболеваний. 3.Виды профилактики наследственных заболеваний. 4.Показания к медико-генетическому консультированию (МГК). 5.Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. 6.Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг.		
	В том числе практических занятий	2	
	Практическое занятие № 8 Виды мультифакториальных заболеваний.	2	
Дифференцированный зачет	Содержание учебного материала Проверка знаний по учебной дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики»	2	ОК 1-ОК 2 ПК3.1-ПК3.3, ПК 4.1- ПК 4.5 ЛР 1-ЛР 17
	Самостоятельная учебная работа студентов (все темы по 2 ч.) 1.Изучение морфологии половых клеток. Гаметогенез. Размножение организмов. Заполнить сравнительную таблицу 2.Решение задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям. 3.Решение задач на наследование менделирующих признаков у человека и на взаимодействие между генами. Сцепленное с полом наследование.	6	ОК 1-ОК 2 ПК3.1-ПК3.3, ПК 4.1- ПК 4.5 ЛР 1-ЛР 17
Всего		36	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Для реализации программы учебной дисциплины предусмотрен:
кабинет «Генетика человека с основами медицинской генетики»
оснащенный:

Оборудованием:

1. Доска классная
2. Стол преподавательский
3. Столы
4. Стулья
5. Микроскопы
6. Микропрепараты

Техническими средствами обучения:

1. Мультимедийный проектор
2. Компьютер
3. Интерактивная доска

3.2 Информационное обеспечение обучения

Основные печатные издания:

Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] / под ред. М.М. Азовой. - М. : КНОРУС, 2018. - 208 с.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
<i>знания:</i> - 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	- 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	Тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач дифференцированный зачет
<i>умения</i> - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	- 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	Экспертная оценка выполнения практических заданий

Тематический план

Дисциплина Генетика человека с основами медицинской генетики

для специальности 34.02.01 Сестринское дело

(очно-заочная форма обучения)

Теоретические занятия**12 ч.**

№	Тема	Количество часов	Наименование воспитательного события, форма проведения, продолжительность (в минутах)	ЛР	Период
1.	Генетика как наука. История развития медицинской генетики. Цитологические основы наследственности	2			
2.	Биохимические основы наследственности	2	День открытия уникальности ДНК, беседа, 10 минут	ЛР 1- ЛР 17	2 курс, 1 сем. сентябрь
3.	Типы наследования признаков. Хромосомная теория наследственности.	2			
4.	Виды изменчивости. Мутагенез. Методы изучения наследственности и изменчивости	2			
5.	Наследственные болезни и их классификация	2			
6.	Наследственное предрасположение к болезням. Медико-генетическое консультирование. Самостоятельная работа	2			

Практические занятия 18 ч.

№	Тема	Количество часов
1.	Практическое занятие №1 Изучение морфологии половых клеток. Гаметогенез. Размножение организмов.	2
2.	Практическое занятие № 2 Решение задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям.	2
3.	Практическое занятие № 3 Решение задач на наследование менделирующих признаков у человека и на взаимодействие между генами. Сцепленное с полом наследование.	2
4.	Практическое занятие № 4 Решение задач на наследование свойств крови и наследственные заболевания крови.	2
5.	Практическое занятие № 5 Составление и анализ родословных схем. Кариотипирование.	2
6.	Практическое занятие № 6 Решение задач на различные виды изменчивости и мутаций у человека	2
7.	Практическое занятие № 7 Изучение хромосомных и генных заболеваний.	2
8.	Практическое занятие № 8 Виды мультифакториальных заболеваний.	2
9.	Дифференцированный зачет	2

Самостоятельная учебная работа студента 6 ч.

№	Тема	Количество часов
1.	Изучение морфологии половых клеток. Гаметогенез. Размножение организмов. Заполнить сравнительную таблицу	2
2.	Решение задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям.	2
3.	Решение задач на наследование менделирующих признаков у человека и на взаимодействие между генами. Сцепленное с полом наследование.	2