



Министерство здравоохранения Российской Федерации  
федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России

Утверждено решением ученого совета

Протокол № 14 от 28.06.2023г.

Рабочая программа дисциплины	ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики
Образовательная программа	Основная профессиональная образовательная программа - программа подготовки специалистов среднего звена по специальности 34.02.01 Сестринское дело
Квалификация	Медицинская сестра/ Медицинский брат
Форма обучения	Очная

Разработчик (и): цикловая методическая комиссия специальности 34.02.01  
Сестринское дело

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
Л.А.Парамонова		Ефремовский филиал ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Преподаватель

Рецензент

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
С.Ю. Илюхина		Ефремовский филиал ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Преподаватель

Одобрено цикловой методической комиссией специальности 34.02.01 Сестринское дело

Протокол № 10 от 02.06.2023 г.

Одобрено методическим советом филиала.

Протокол № 11 от 09.06.2023 г.

Одобрено учебно-методическим советом университета

Протокол №10 от 27.06.2023г.

Нормативная справка.

Рабочая программа дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики разработана в соответствии с:

<b>ФГОС СПО</b>	<a href="http://efr.rzgmu.ru/sveden/eduStandarts/doc/fgos3Sestr-14.pdf">http://efr.rzgmu.ru/sveden/eduStandarts/doc/fgos3Sestr-14.pdf</a>
<b>Порядок организации и осуществления образовательной деятельности</b>	Приказ Министерства образования и науки РФ от 24 августа 2022 г. № 762 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам среднего профессионального образования»

## **СОДЕРЖАНИЕ**

	<b>стр.</b>
<b>1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>3</b>
<b>2. СТРУКТУРА И ПРИМЕРНОЕ СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	
<b>4</b>	
<b>3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ</b>	
<b>16</b>	
<b>ДИСЦИПЛИНЫ</b>	
<b>4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ</b>	
<b>ДИСЦИПЛИНЫ</b>	<b>18</b>

# 1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

## Генетика человека с основами медицинской генетики.

### 1.1. Область применения программы

Рабочая программа дисциплины является частью основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности СПО:

34.02.01 Сестринское дело

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

Дисциплина ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики является составной частью П.00 Профессионального цикла, включающего в себя ОП.00 Общепрофессиональные дисциплины по специальности: 34.02.01 Сестринское дело

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

В результате освоения дисциплины обучающейся 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 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 рабочей программы дисциплины:

максимальной учебной нагрузки **54 часа**, в том числе:  
обязательной аудиторной учебной нагрузки **36 часов**;  
самостоятельной работы **18 часов**

## 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

### 2.1. Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	<i>Объем часов</i>
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	<b>54</b>
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	<b>36</b>
в том числе:	
практические занятия	<b>18</b>
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	<b>18</b>
<b>Итоговая аттестация в форме д/зачета</b>	

**2.2. Тематический план и содержание дисциплины  
Генетика человека с основами медицинской генетики**

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа .	Объем часов	Уровень усвоения
1	2	3	4
<b>Введение</b>	Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики». 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.	<b>2</b>	ознакомительный
	<i>Самостоятельная работа:</i> 1.Изучение основной и дополнительной литературы. 2.Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3.Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.	<b>1</b>	репродуктивный
<b>Раздел 1.</b>	<b>Цитологические и биохимические основы наследственности</b>	<b>8</b>	ознакомительный
Тема 1.1. Цитологические основы наследственности.	<i>Содержание учебного материала:</i> Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. Строение и функции хромосом человека.	1	ознакомительный

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа студентов.	Объем часов	Уровень усвоения
1	2	3	4

	<p>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.</p> <p>Практическое занятие № 1. Цитологические основы наследственности.          Изучение строения хромосом.</p>	2	репродуктивный
	<p><i>Самостоятельная работа :</i></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека.</li> <li>2. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.</li> <li>3. Изучение основной и дополнительной литературы.</li> <li>4. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.</li> <li>5. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.</li> </ol>	2	репродуктивный

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа студентов.	Объем часов	Уровень усвоения
1	2	3	4
<p>Тема 1.2.            Биохимические основы наследственности</p>	<p><i>Содержание учебного материала:</i>            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.</p>	1	ознакомительный
	<p><i>Самостоятельная работа студентов:</i></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот.</li> <li>2. Изучение основной и дополнительной литературы.</li> <li>3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.</li> </ol>	2	репродуктивный

	4. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.		
<b>Раздел 2.</b>	<b>Закономерности наследования признаков</b>	<b>11</b>	
Тема 2.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие	<i>Содержание учебного материала</i> 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.	1	репродуктивный

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа студентов.	Объем часов	Уровень усвоения
1	2	3	4
генов.	Практическое занятие № 2. Решение задач на моногибридное и дигибридное скрещивание.	2	продуктивный
	Практическое занятие № 3. Решение задач по определению групп крови системы АВО и резус системы.	2	продуктивный
	<i>Самостоятельная работа студентов:</i> 1. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью. 2. Изучение основной и дополнительной литературы. 3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 4. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.	2	репродуктивный
Тема 2.2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.	<i>Содержание учебного материала:</i> Хромосомная теория Т. Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.	1	репродуктивный
	Практическое занятие № 4. Решение задач на сцепленное с полом наследование.	2	продуктивный
	<i>Самостоятельная работа студентов:</i> 1. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по	1	репродуктивный



	системе ABO и резус системе.		
--	------------------------------	--	--

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа студентов.	Объем часов	Уровень усвоения
1	2	3	4
	2. Изучение основной и дополнительной литературы. 3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 4. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.		
<b>Раздел 3.</b>	<b>Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</b>	<b>8</b>	
Тема 3.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод Биохимический метод.	<i>Содержание учебного материала:</i> 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.	2	репродуктивный
	Практическое занятие № 5. Составление и анализ родословных схем.	2	продуктивный
	<i>Самостоятельная работа студентов:</i> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 4. Составление родословных схем.	1	репродуктивный

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа	Объем часов	Уровень усвоения
-----------------------------	---	-------------	------------------

	студентов.		
1	2	3	4
Тема 3.2. Цитогенетический метод. Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики.	<i>Содержание учебного материала:</i> Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина. 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).	2	репродуктивный
	<i>Самостоятельная работа студентов:</i> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.	1	репродуктивный
<b>Раздел 4.</b>	<b>Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</b>	<b>5</b>	
Тема 4.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	<i>Содержание учебного материала:</i> Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Признаки и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии.	2	ознакомительный
Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа студентов.	Объем часов	Уровень усвоения
1	2	3	4
	<i>Самостоятельная работа студентов:</i> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.	1	репродуктивный

	3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.		
	Практическое занятие №6. Фенотипическая изменчивость. Статистический анализ количественных признаков.	2	продуктивный
<b>Раздел 5.</b>	<b>Наследственность и патология</b>	<b>19</b>	
Тема 5.1. Хромосомные болезни.	<i>Содержание учебного материала:</i> 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 X, синдром дисомии по Y- хромосоме. Структурные аномалии хромосом.	1	репродуктивный
	Практическое занятие № 7 Изучение аномальных кариотипов больных с хромосомными болезнями. Практическое занятие № 8 Раскладка аномальных кариотипов больных с хромосомными болезнями	4	продуктивный
	<i>Самостоятельная работа студентов:</i> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.	1	репродуктивный
Тема 5.2. Генные болезни.	<i>Содержание учебного материала:</i> Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания.	1	репродуктивный

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа студентов.	Объем часов	Уровень усвоения
1	2	3	4
	Аутосомно-рецессивные заболевания. X – сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y – сцепленные заболевания.		

	Практическое занятие № 9. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений больных с генными заболеваниями..	2	продуктивный
	<i>Самостоятельная работа студентов:</i> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.	1	репродуктивный
Тема 5.3. Наследственное предрасположение к болезням.	<i>Содержание учебного материала:</i> 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.	1	1
	<i>Самостоятельная работа студентов:</i> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.	1	репродуктивный

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа студентов.	Объем часов	Уровень усвоения
1	2	3	4
	4. Подготовка реферативных сообщений: «Изолированные врожденные пороки развития», «Гипертоническая болезнь», «Ревматоидный артрит», «Язвенная болезнь», «Бронхиальная астма», «Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний».		

Тема 5.4. Диагностика наследственных заболеваний.	<i>Содержание учебного материала:</i> Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.	1	репродуктивный
	<i>Самостоятельная работа студентов:</i> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.	2	репродуктивный
Тема 5.5. Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.	<i>Содержание учебного материала:</i> 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.	2	репродуктивный
	<i>Самостоятельная работа студентов:</i>  1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.	2	репродуктивный
	<i>Всего</i>	54	

### 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Реализация дисциплины требует наличия учебного кабинета Генетики человека с основами медицинской генетики.

**Оборудование учебного кабинета:** Кабинет Генетики человека с основами медицинской генетики, оснащенный оборудованием: мебель, доска, мел, техническими средствами обучения: компьютер с устройствами воспроизведения звука, принтер, мультимедиа-проектор с экраном

#### 3.2. Информационное обеспечение обучения. Перечень рекомендуемых учебных изданий, интернет - ресурсов, дополнительной литературы.

Электронные образовательные ресурсы

Доступ к ресурсу ЭБС «Консультант студента» <https://www.studentlibrary.ru/>  
<http://www.medcollegelib.ru/> Доступ неограничен (после авторизации)

ЭБС "Юрайт" <https://urait.ru/> Доступ неограничен (после авторизации) Электронная библиотека РязГМУ <https://lib.rzgmu.ru/> Доступ неограничен (после авторизации)

ЭБС IPRbooks <https://www.iprbookshop.ru/> Доступ неограничен (после авторизации)

#### 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<b>Умения</b>	Наблюдение и оценка выполнения практических действий (отчет по практическим работам)
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией.	
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Наблюдение и оценка выполнения практических действий.(отчет по практическим работам)
<b>Знания</b>	Опрос Контрольная работа
Биохимические и цитологические основы наследственности.	
Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов.	
Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.	

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
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.	

**5. Медицинская сестра/ медицинский брат (базовой подготовки) должен обладать 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. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности

ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

**профессиональными компетенциями, соответствующими видам деятельности**

ПК 1.1. Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.

ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.

ПК 2.2. Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.

ПК 2.3. Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.

ПК 2.5. Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.

ПК 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию