

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«Национальный исследовательский ядерный университет «МИФИ»
Трехгорный технологический институт-
филиал федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования
«Национальный исследовательский ядерный университет «МИФИ»
(ТТИ НИЯУ МИФИ)

УТВЕРЖДАЮ:

Зам. директора

 / Т.В. Труфанова/

«29» января 2025 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОПЦ.04 ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Специальность: 34.02.01 Сестринское дело

Квалификация: медицинская сестра/медицинский брат

Форма обучения: очная

Трехгорный
2025

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	3
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	11
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	15
ЛИСТ ИЗМЕНЕНИЙ.....	17

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОПЦ.04 «ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

1.1. Область применения программы.

Рабочая программа учебной дисциплины является частью профессиональной подготовки на основании следующих документов:

- Федерального государственного образовательного стандарта по специальности 34.02.01 «Сестринское дело», утвержденного приказом Министерства просвещения Российской Федерации от 04 июля 2022 г. № 527;
- программы подготовки специалистов среднего звена по специальности СПО 34.02.01 «Сестринское дело».

1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы: соответствии с ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

Учебная дисциплина «Генетика с основами медицинской генетики» обеспечивает формирование общих и профессиональных компетенций для дальнейшего освоения профессиональных модулей.

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

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии общих и профессиональных компетенций:

ОК 01. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам.

ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации, и 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 финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях.

ПК 3.1 Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний.

ПК 3.3 Участвовать в проведении профилактических осмотров и диспансеризации населения.

ПК 4.1 Проводить оценку состояния пациента.

Планируемые результаты освоения учебной дисциплины.

Код ПК, ОК, ЛР	Умения	Знания
ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.3., ПК 4,1.	<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"> - 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.

Воспитательная работа

Естественнонаучный и общепрофессиональный модули		
Направление/ цели	Создание условий, обеспечивающих:	Использование воспитательного потенциала учебной дисциплины
Профессиональное и трудовое воспитание	- формирование глубокого понимания социальной роли профессии, позитивной и активной установки на ценности избранной специальности, ответственного отношения к профессиональной деятельности, труду (В14)	<p>1.Использование воспитательного потенциала дисциплин для:</p> <ul style="list-style-type: none"> - формирования позитивного отношения к получаемой профессии по квалификации медицинская сестра/медицинский брат понимания ее социальной значимости и роли в обществе, стремления следовать нормам профессиональной этики посредством контекстного обучения, решения практико-ориентированных ситуационных задач. - формирования устойчивого интереса к профессиональной деятельности, способности критически, самостоятельно мыслить, понимать значимость профессии посредством осознанного выбора тематики проектов, выполнения проектов с последующей публичной презентацией результатов, в том числе обоснованием их социальной и практической значимости; - формирования навыков командной работы, в том числе реализации различных проектных ролей (лидер, исполнитель, аналитик и пр.) посредством выполнения совместных проектов.
	- формирование психологической готовности к профессиональной деятельности по избранной специальности, профессии (В15)	Использование воспитательного потенциала дисциплин для: <ul style="list-style-type: none"> - формирования устойчивого интереса к профессиональной деятельности, потребности в достижении результата, понимания функциональных обязанностей и задач избранной профессиональной деятельности, чувства профессиональной ответственности через выполнение учебных, в том числе практических заданий, требующих строгого соблюдения правил техники безопасности и инструкций по работе с оборудованием в рамках лабораторного практикума.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	82
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	78
в том числе:	
теория	26
практические занятия	52
лабораторные занятия	-
контрольные работы	-
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	4
Итоговая аттестация по дисциплине	-
Дифференцированный зачет	-

2.3. Тематический план и содержание учебной дисциплины

«Генетика с основами медицинской генетики»

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций и личностных результатов, формируемые
1	2	3	
Раздел 1. Основы генетики		2	
Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики	Содержание учебного материала		ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.3., ПК 4.1.
	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.	2	
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности		26	
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала		ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.3., ПК 4.1.
	1. Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки. 2. Прокариотические и эукариотические клетки. Общий план строения эукариотической клетки. 3. Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки. 4. Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип». 5. Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.	6	
	В том числе практических занятий в форме практической подготовки	8	
	Практическое занятие № 1 Основные типы деления эукариотической клетки. Гаметогенез. Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, мейоз, амитоз). Биологическая роль разных типов деления. Гаметогенез (овогенез, сперматогенез).		

Тема 2.2. 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, 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.	4	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.3., ПК 4.1.
	В том числе практических занятий	8	
	Практическое занятие № 2 Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям		
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		24	
Тема 3.1. Типы наследования признаков	Содержание учебного материала		
	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.	4	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.3., ПК 4.1.
	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		
	В том числе практических занятий в форме практической подготовки	10	

	<p>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.</p>		
Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез	Содержание учебного материала		
	1. Основные виды изменчивости. 2. Причины мутационной изменчивости. 3. Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез. 4. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.3., ПК 4.1.
	В том числе практических занятий в форме практической подготовки	8	
	<p>Практическое занятие № 5 Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней. Работа с обучающими и контролирующими пособиями.</p>		
Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости		12	
Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости	Содержание учебного материала		
	1. Методы изучения наследственности и изменчивости. 2. Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, популяционно-статистический, иммуногенетический методы.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.3., ПК 4.1.
	В том числе практических занятий в форме практической подготовки	10	
	<p>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.</p>		
Раздел 5. Наследственность и патология		14	
Тема 5.1.	Содержание учебного материала		

Наследственные болезни и их классификация	1.Классификация наследственных болезней. 2.Аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с полом заболевания. 3.Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. 4.Мультифакториальные заболевания. 5.Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний.	4	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.3., ПК 4.1.
	В том числе практических занятий в форме практической подготовки	8	
	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.		
Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала 1.Виды профилактики наследственных заболеваний. 2.Показания к медико-генетическому консультированию (МГК). 3.Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. 4.Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг.	4	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.3., ПК 4.1.
Самостоятельная работа Заполнение таблицы «Характеристика генотипов и фенотипов при хромосомных болезнях человека». Решение задач, моделирующих наследование генных заболеваний.		4	
Всего:		82	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Для реализации программы учебной дисциплины должны быть предусмотрены следующие специальные помещения:

Кабинет сестринского дела, основ профилактики и генетики человека с медицинской генетикой для проведения лекций и практических занятий

– Доступ к сети Интернет;

Комплект мультимедийного оборудования:

– Интерактивная доска SMART SBM787V;

– Проектор Epson EB-685Wi;

– Ноутбук Lenovo IdeaPad Slim 3 15IRH8 15.6" с возможностью подключения к сети «Интернет» (обеспечен лицензионным и свободно распространяемым программным обеспечением, в том числе отечественного производства);

– Шкаф медицинский М202-033 – 1 шт.;

– Столик инструментальный 2-полочный М138-03 – 2 шт.;

– Столик процедурный СП-03 – 2 шт.;

– Столик СИ – 1 шт.;

– Тумба ТМп-01-1 «Айболит» – 2 шт.;

– Столик процедурный СП-02-2 – 1 шт.;

– Тумба прикроватная ТП 1/01 – 2 шт.;

– Ширма медицинская М 171-01/3 3-х секционная – 2 шт.;

– Кровать двухсекционная;

– Матрас медицинский;

– Кушетка медицинская смотровая «Ока-Медик»;

– Стол туалетно-пеленальный;

– Кровать функциональная для новорожденных с кюветом из прозрачного органического стекла передвижная «Айболит»;

– Фантом новорожденного ребенка для сестринского ухода;

- Фантом человека для сестринского дела;
- Фантом ягодиц для внутримышечных инъекций;
- Фантом предплечья для внутривенных инъекций;
- Вкладыш для фантома предплечья;
- Фантом руки для внутривенных инъекций;
- Накладка для внутрикожных, инсулиновых, подкожных и внутримышечных инъекций;
- Фантом предплечья для внутрикожных инъекций;
- Фантом женской промежности;
- Фантом мужской промежности;
- Фантом таза;
- Фантом головы с пищеводом и желудком;
- Изделия медицинского назначения для выполнения простых медицинских услуг (мензурки, пипетки, зонды, шприцы, катетеры, поильники);
- Предметы ухода за пациентами, в том числе за маломобильными пациентами (судно подкладное, судно резиновое, мочеприемник, калоприемник, пузырь для льда, грелка);
- Измерительные и диагностические приборы (спирограф, тонометр автоматический медицинский, тонометр механический, индикатор ИПСВ-1 (пикфлоуметр), глюкометр, пульсоксиметр, электрокардиограф);
- Мешок Амбу;
- Тренажер-жилет для отработки приема Геймлиха;
- Оснащение, необходимое для промывания желудка (зонды желудочные, кружка Эсмарха);
- Набор инструментов хирургических операционный большой НИОб-«МТ»;
- Перевязочный материал, иммобилизационные средства для отработки навыков выполнения перевязок, транспортной иммобилизации, малых операций и других инвазивных вмешательств (бинты, марля, носилки мягкие);
- Средства для временной остановки кровотечения (жгуты);
- Отсасыватель хирургический Армед;

- Набор «Имитаторы ранений и поражений»;
- Модель «Гигиена зубов»;
- Модель структуры ДНК (разборная);
- Плакат «Наследственные болезни»;
- Образцы дезинфицирующих средств;
- Контейнер для дезинфекции;
- Коробка стерилизационная круглая с фильтрами;
- Контейнеры для сбора медицинских отходов класс Б – 10 шт.;
- Емкости-контейнеры для сбора биоматериалов – 5 шт.;
- Пакеты для медицинских отходов класса Б;
- Плакаты санитарного просвещения – 5 шт.;
- Образцы документации (карта ЗОЖ, сертификат о профилактических прививках, контрольная карта диспансерного наблюдения, маршрутная карта диспансеризации);
- Стол преподавателя;
- Стул преподавателя;
- Столы ученические – 10 шт.;
- Стулья ученические – 20 шт.

Помещение для самостоятельной работы. Библиотека ТТИ НИЯУ МИФИ, читальный зал с выходом в сеть Интернет и обеспечением доступа к электронной информационно-образовательной среде

- Компьютер Дабл Ю Office Intel Pentium G3220/H81/DDR3 – 2 шт.;
- Моноблок Lenovo S40-40 21.5" FHD CeIDC – 8 шт. (обеспечены лицензионным и свободно распространяемым программным обеспечением, в том числе отечественного производства);
- Проектор;
- Экран;
- Принтер;
- Выставочные шкафы – 4 шт.,
- Столы ученические – 12 шт.,

–Стулья ученические – 24 шт.

3.2. Информационное обеспечение обучения

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

Основная литература:

1.Васильева Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач : учебное пособие для спо / Е. Е. Васильева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2021. — 92 с. — ISBN 978-5-8114-7447-9. — Текст : элек-тронный // Лань : электронно- библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/160127>

2.Кургуз Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное посо-бие для спо / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2022. — 176 с. — ISBN 978-5-8114-9148-3. — Текст: электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/187684> .

3.Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6583-7. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html>

4.Осипова, Л. А. Генетика в 2 ч. Часть 1 : учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2022. — 243 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07721-6. — Текст: электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/490838>

5.Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 2 : учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2022. — 251 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07722-3. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/491746>

6.Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. - 3-е изд., стер. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-6181-5. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.html>

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
<p><i>знания:</i></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><i>умения</i></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>

Формы оценки результативности обучения для дифференцированного зачета:

–накопительная система баллов, на основе которой выставляется итоговая отметка;

–или традиционная система отметок в баллах за каждую выполненную работу, на основе которых выставляется итоговая отметка.

Оценка индивидуальных образовательных достижений по результатам текущего контроля и промежуточной аттестации проводится в соответствии с универсальной шкалой (таблица)

Процент результативности (правильности ответов)	Качественная оценка индивидуальных образовательных достижений	
	Балл (отметка)	Вербальный аналог
90 - 100	5	отлично
75 - 89	4	хорошо
60 - 74	3	удовлетворительно

ЛИСТ ИЗМЕНЕНИЙ

№ п/п	Изменение	Номер страницы	Дата утверждения, № протокола	Подпись
1				
2				
3				