

Рабочая программа дисциплины

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

СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ

СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ.....	
1.Общая характеристика.....	
1.1.Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы.....	
1.2.Планируемые результаты освоения дисциплины.....	
2.Структура и содержание ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ.....	
2.1.Трудоемкость освоения дисциплины.....	
2.2.Содержание дисциплины.....	
3.Условия реализации ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ.....	
3.1.Материально-техническое обеспечение.....	
3.2.Учебно-методическое обеспечение.....	
4.Контроль и оценка результатов освоения ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ.....	

1.ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

«Генетика человека с основами медицинской генетики»

1.1.Цель и место дисциплины в структуре основной образовательной программы

Цель дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»: формирование представлений о роли генетических составляющих в этиологии и патогенезе различных заболеваний человека.

Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» включена в обязательную часть общепрофессионального цикла образовательной программы.

1.2. Планируемые результаты освоения дисциплины

Результаты освоения дисциплины соотносятся с планируемыми результатами освоения образовательной программы, представленными в матрице компетенций выпускника (п.4.3ОПОП-П).

В результате освоения дисциплины обучающийся должен:

Код ОК, ПК	Уметь	Знать
ОК 01	распознавать задачу и/или проблему в профессиональном и/или социальном контексте	актуальный профессиональный и социальный контекст, в котором приходится работать и жить
ОК 02	оценивать практическую значимость результатов поиска	приемы структурирования информации
ОК 03	определять и выстраивать траектории профессионального развития и самообразования	возможные траектории профессионального развития и самообразования
ПК 3.1	проводить индивидуальное (групповое) профилактическое консультирование населения о факторах, способствующих сохранению здоровья, факторах риска для здоровья и мерах профилактики предотвратимых болезней	правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования, современные научно обоснованные рекомендации по вопросам личной гигиены, рационального питания, планирования семьи, здорового образа жизни, факторов риска для здоровья
ПК 3.2	формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни и мотивировать пациентов на ведение здорового образа жизни	формы и методы работы по формированию здорового образа жизни
ПК 3.3	проводить разъяснительные беседы на уровне семьи, организованного коллектива о целях и задачах профилактического медицинского осмотра, порядке прохождения диспансеризации и ее объеме, в том числе беседы с несовершеннолетними в образовательных организациях	порядок проведения диспансеризации населения, порядок доврачебного осмотра и обследования населения по скрининг-программе диспансеризации
ПК 4.1	проводить оценку функциональной активности и самостоятельности пациента в самообслуживании, передвижении, общении	анатомо-физиологические особенности и показатели жизнедеятельности человека в разные возрастные периоды, правила измерения и интерпретации данных

ПК 4.2	проводить забор биологического материала пациента для лабораторных исследований по назначению лечащего врача	правила и порядок подготовки пациента к медицинским вмешательствам
ПК 4.3	оказывать психологическую поддержку пациенту в терминальной стадии болезни и его родственникам (законным представителям)	особенность и принципы лечебного питания пациентов в медицинской организации в зависимости от возраста и заболевания
ПК 4.4	проводить консультирование и обучение пациента и его родственников (законных представителей), лиц, осуществляющих уход, по вопросам ухода и самоухода	методы и способы обучения пациентов (их законных представителей), лиц, осуществляющих уход, навыкам самоухода и ухода
ПК 4.5	получать и передавать информацию по вопросам оказания медицинской помощи, в том числе с пациентами, имеющими нарушения зрения, слуха, поведения	клинические признаки внезапных острых заболеваний, состояний, обострений хронических заболеваний, отравлений, травм без явных признаков угрозы жизни пациента
ПК 4.6	выполнять работу по проведению мероприятий медицинской реабилитации	порядок медицинской реабилитации

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Трудоемкость освоения дисциплины

Наименование составных частей дисциплины	Объем в часах	В т.ч. в форме практ. подготовки
Учебные занятия	36	16
Самостоятельная работа	-	-
Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета	-	-
Всего	36	16

2.2.Содержание дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практических и лабораторных занятий	Объем, акад. ч / в том числе в форме практической подготовки, ак.ч	Коды компетенций формирования которых способствует элемент программы
Раздел 1. Основы генетики		2	
Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики	Содержание	2	ПК 3.1 ПК 3.2 ПК 3.3 ПК 4,1 ПК 4.2 ПК 4.3 ПК 4.5 ПК 4.6 ОК 01 ОК 02 ОК 03
	1.Генетика как наука. История развития медицинской генетики. Краткая история развития медицинской генетики. Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.	2	
	В том числе практических и лабораторных занятий	-	
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности		8/4	
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	Содержание	4	ПК 3.1., ПК ПК 3.1 ПК 3.2 ПК 3.3 ПК 4,1 ПК 4.2 ПК 4.3 ПК 4.5 ПК 4.6 ОК 01 ОК 02 ОК 03
	1.Цитологические основы наследственности. Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки. Прокариотические и эукариотические клетки. Общий план строения эукариотической клетки. Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки. Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип». Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. 25 апреля – Международный день ДНК Цель: разъяснить значимость генетических исследований обучающимся	2	
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	1.Изучение основных типов деления	2	

	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	4	
	1.Биохимические основы наследственности. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена. Состав и структура нуклеотида. Универсальность, индивидуальная специфичность структур ДНК, определяющих ее способность кодировать, хранить, воспроизводить генетическую информацию. Репликация ДНК, роль ферментов, чередование экзонов и интронов в структуре генов. Транскрипция, трансляция, элонгация. Синтез белка как молекулярная основа самообновления. Генетический код его универсальность, специфичность.	2	ПК 3.1 ПК 3.2 ПК 3.3 ПК 4,1 ПК 4.2 ПК 4.3 ПК 4.5 ПК 4.6 ОК 01 ОК 02 ОК 03
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	2.Решение задач на биосинтез белка. Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям.	2	
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		10/6	
Тема 3.1. Типы наследования признаков	Содержание	6	ПК 3.1 ПК 3.2 ПК 3.3 ПК 4,1 ПК 4.2 ПК 4.3 ПК 4.5 ПК 4.6 ОК 01 ОК 02 ОК 03
	1.Типы наследования признаков. Законы наследования Я. Г. Менделя. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Сущность законов наследования признаков у человека. Типы и закономерности наследования признаков у человека. Генотип и фенотип. Виды взаимодействия генов. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. Генетическое определение групп крови и резус – фактора.	2	
	В том числе практических и лабораторных занятий	4	

	3.Изучение менделирующих признаков и признаков, сцепленных с полом у человека. Наследование менделирующих признаков у человека. Сцепленное с полом наследование. Решение задач.	2	
	4.Решение задач на наследование свойств крови и наследственные заболевания крови. Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Система АВО, резус система. Выявления причин возникновения резус-конфликта матери и плода. Решение задач.	2	
Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез	Содержание	4	ПК 3.1 ПК 3.2 ПК 3.3 ПК 4,1 ПК 4.2 ПК 4.3 ПК 4.5 ПК 4.6 ОК 01 ОК 02 ОК 03
	1.Виды изменчивости. Мутагенез. Основные виды изменчивости. Причины мутационной изменчивости. Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.	2	
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	5.Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней. Работа с обучающими и контролирующими пособиями.	2	
Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости		6/4	
Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости	Содержание	6	ПК 3.1 ПК 3.2 ПК 3.3 ПК 4,1 ПК 4.2 ПК 4.3 ПК 4.5 ПК 4.6 ОК 01 ОК 02 ОК 03
	1.Методы изучения наследственности и изменчивости. Методы изучения наследственности и изменчивости. Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, популяционно-статистический, иммуногенетический методы.	2	
	В том числе практических и лабораторных занятий	4	
	6.Изучение генеалогического метода. Составление и анализ родословных схем. Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно- рецессивных и сцепленных с полом. Ноябрь - День матери Цель: пропагандировать значение материнства среди подрастающего поколения	2	

	7.Изучение цитогенетического метода. Цитогенетический метод. Кариотипирование.	2	
Раздел 5. Наследственность и патология		10/2	
Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация	Содержание	6	ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1. ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ОК 01, ОК 02, ОК 03,
	1.Хромосомные болезни. Классификация наследственных болезней. Аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с полом заболевания. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. Причины возникновения хромосомных заболеваний.	2	
	2.Мультифакториальные и генные заболевания. Мультифакториальные заболевания. Причины возникновения генных заболеваний.	2	
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	8.Изучение хромосомных, генных и мультифакториальных заболеваний. Изучение хромосомных и генных заболеваний. Причины возникновения хромосомных и генных заболеваний. Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Клинические проявления мультифакториальных заболеваний.	2	
Тема 5.2. Медико-генетическое Консультирование	Содержание	2	ПК 3.1 ПК 3.2 ПК 3.3 ПК 4,1 ПК 4.2 ПК 4.3 ПК 4.5 ПК 4.6 ОК 01 ОК 02 ОК 03
	1.Медико-генетическое консультирование. Виды профилактики наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию (МГК). Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг.	2	
	2.Дифференцированный зачет.	2	
Промежуточная аттестация – дифференцированный зачет			
Всего:		36	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1 Материально-техническое обеспечение

Кабинет «Кабинет генетики человека с основами медицинской генетики», оснащенный в соответствии с приложением 3 ОПОП-П.

3.2 Учебно - методическое обеспечение

3.2.1. Основные печатные и электронные издания

1. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / С.С. Жилина, Т.В. Кожанова, М.Е. Майорова [и др.]. – 4-е изд., перераб. и доп. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. – 192 с.: ил. – ISBN 978-5-9704-7058-9. - Текст: непосредственный.

3.2.2. Дополнительные источники

1. Бочков, Н. П. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 224 с.: ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6020-7. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970460207.html> (дата обращения: 30.04.2024). - Режим доступа: по подписке.

2. 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> (дата обращения: 30.04.2024). - Режим доступа: по подписке.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения	Показатели освоённости компетенций	Методы оценки
<p>Знает</p> <ul style="list-style-type: none">- актуальный профессиональный и социальный контекст, в котором приходится работать и жить- приемы структурирования информации- возможные траектории профессионального развития и самообразования- правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования, современные научно обоснованные рекомендации по вопросам личной гигиены, рационального питания, планирования семьи, здорового образа жизни, факторов риска для здоровья- нормы и методы работы по формированию здорового образа жизни	<ul style="list-style-type: none">- знание актуального профессионального и социального контекста, в котором приходится работать и жить- знание приемов структурирования информации- знание возможных траекторий профессионального развития и самообразования- знание правил проведения индивидуального и группового профилактического консультирования, современных научно обоснованных рекомендаций по вопросам личной гигиены, рационального питания, планирования семьи, здорового образа жизни, факторов риска для здоровья- знание норм и методов работы по формированию здорового образа жизни	<p>Выполнение тестовых заданий</p> <p>Устный опрос</p> <p>Письменный опрос</p> <p>Дифференцированный зачет</p>

<ul style="list-style-type: none"> - порядок проведения диспансеризации населения, порядок доврачебного осмотра и обследования населения по скрининг-программе диспансеризации - анатомо-физиологические особенности и показатели жизнедеятельности человека в разные возрастные периоды, правила измерения и интерпретации данных - правила и порядок подготовки пациента к медицинским вмешательствам - особенность и принципы лечебного питания пациентов в медицинской организации в зависимости от возраста и заболевания - методы и способы обучения пациентов (их законных представителей), лиц, осуществляющих уход, навыкам самоухода и ухода - клинические признаки внезапных острых заболеваний, состояний, обострений хронических заболеваний, отравлений, травм без явных признаков угрозы жизни пациента - порядок медицинской реабилитации 	<ul style="list-style-type: none"> - знание порядка проведения диспансеризации населения, порядка доврачебного осмотра и обследования населения по скрининг-программе диспансеризации - знание анатомо-физиологических особенностей и показателей жизнедеятельности человека в разные возрастные периоды, правил измерения и интерпретации данных - знание правил и порядка подготовки пациента к медицинским вмешательствам - знание особенностей и принципов лечебного питания пациентов в медицинской организации в зависимости от возраста и заболевания - знание методов и способов обучения пациентов (их законных представителей), лиц, осуществляющих уход, навыкам самоухода и ухода - демонстрация знания клинических признаков внезапных острых заболеваний, состояний, обострений хронических заболеваний, отравлений, травм без явных признаков угрозы жизни пациента - знание порядка медицинской реабилитации 	
<p>Умеет:</p> <ul style="list-style-type: none"> - распознавать задачу и/или проблему в профессиональном и/или социальном контексте - оценивать практическую значимость результатов поиска - определять и выстраивать траектории профессионального развития и самообразования -- проводить индивидуальное (групповое) профилактическое консультирование населения о факторах, способствующих 	<ul style="list-style-type: none"> - демонстрация умения распознавать задачу и/или проблему в профессиональном и/или социальном контексте - демонстрация умения оценивать практическую значимость результатов поиска - демонстрация умения определять и выстраивать траектории профессионального развития и самообразования - демонстрация умения проводить индивидуальное (групповое) профилактическое консультирование населения о факторах, 	<p>Оценка результатов выполнения практической работы</p> <p>Экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы</p> <p>Дифференцированный зачет</p>

<p>сохранению здоровья, факторах риска для здоровья и мерах профилактики предотвратимых болезней</p> <ul style="list-style-type: none"> - формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни и мотивировать пациентов на ведение здорового образа жизни - проводить разъяснительные беседы на уровне семьи, организованного коллектива о целях и задачах профилактического медицинского осмотра, порядке прохождения диспансеризации и ее объеме, в том числе беседы с несовершеннолетними в образовательных организациях -проводить оценку функциональной активности и самостоятельности пациента в самообслуживании, передвижении, общении - проводить забор биологического материала пациента для лабораторных исследований по назначению лечащего врача - оказывать психологическую поддержку пациенту в терминальной стадии болезни и его родственникам (законным представителям) - проводить консультирование и обучение пациента и его родственников (законных представителей), лиц, осуществляющих уход, по вопросам ухода и самоухода - получать и передавать информацию по вопросам оказания медицинской помощи, в том числе с пациентами, имеющими нарушения зрения, слуха, поведения - выполнять работу по проведению мероприятий медицинской реабилитации 	<p>способствующих сохранению здоровья, факторах риска для здоровья и мерах профилактики предотвратимых болезней</p> <ul style="list-style-type: none"> -демонстрация умения формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни и мотивировать пациентов на ведение здорового образа -демонстрация умения проводить разъяснительные беседы на уровне семьи, организованного коллектива о целях и задачах профилактического медицинского осмотра, порядке прохождения диспансеризации и ее объеме, в том числе беседы с -демонстрация умения проводить оценку функциональной активности и самостоятельности пациента в самообслуживании, -демонстрация умения проводить забор биологического материала пациента для лабораторных исследований по назначению -демонстрация умения оказывать психологическую поддержку пациенту в терминальной стадии болезни и его родственникам (законным -демонстрация умения проводить консультирование и обучение пациента и его родственников (законных представителей), лиц, осуществляющих уход, по -демонстрация умения получать и передавать информацию по вопросам оказания медицинской помощи, в том числе с пациентами, имеющими нарушения зрения, слуха, поведения -демонстрация умения выполнять работу по проведению мероприятий медицинской реабилитации 	
---	--	--