**Приложение 2.26**

**к ОПОП-П по специальности**

**34.02.01 Сестринское дело**

### 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 задах 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 компетенцийформированию 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 биосинез 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**  **Консультирова**  **ние** | **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 освоенности компетенций** | **Методы оценки** |
| Знает  - актуальный профессиональный и социальный контекст, в котором приходится работать и жить | -знание актуального профессио нального и социального контекста, в котором приходится работать и жить | Выполнение тестовых заданий  Устный опрос Письменный опрос  Дифференциро  ванный зачет |
| - приемы структурирования информации | -знание приемов структурирова ния информации |
| - возможные траектории профессионального развития и самообразования | -знание возможных траекторий 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 | -знание правил проведения индивидуального и группового профилактического консультирования, современные научно обоснованных рекомендаций по вопросам личной гигиены, рационального питания, планирования семьи, здорового образа жизни, факторов риска для здоровья |
| - нормы и методы работы по формированию здорового образа жизни | -знание норм и методов работы по формированию здорового образа жизни |
| - порядок проведения диспансеризации населения, порядок доврачебного осмотра и обследования населения по скрининг-программе диспансеризации | -знание порядка проведения диспансеризации населения, порядка 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 | -знание анатомо-физиологических особенностей и показателей жизнедеятельности человека в разные возрастные периоды, правил измерения и интерпретации данных |
| - правила и порядок подготовки пациента к медицинским вмешательствам | -знание правил и порядка подготовки пациента к медицинским вмешательствам |
| - особенность и принципы лечебного питания пациентов в медицинской организации в зависимости от возраста и заболевания | -знание особенностей и принципов 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 | -знание методов и способов 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 | -демонстрация знания клини  ческих признаков внезапных острых заболеваний, состояний, обострений хронических заболеваний, отравлений, травм без явных признаков угрозы жизни пациента |  |
| - порядок медицинской реабилитации | -знание порядка медицинской реабилитации |
| Умеет:  - распознавать задачу и/или проблему  в профессиональном и/или социальном контексте | -демонстрация умения распознавать задачу и/или проблему  в профессиональном и/или социальном контексте | Оценка результатов выполнения практической работы Экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы Дифференцированный зачет |
| -оценивать практическую значимость результатов поиска | -демонстрация умения оценивать практическую значимость результатов поиска |
| - определять и выстраивать траектории профессионального развития и самообразования  -- проводить индивидуальное (групповое) профилактическое консультирование населения о факторах, способствующих | -демонстрация умения определять и выстраивать траектории профессионального развития и самообразования  -демонстрация умения проводить  индивидуальное (групповое) профилактическое консультиро вание населения о факторах, |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| сохранению здоровья, факторах риска для здоровья и мерах профилактики предотвратимых болезней | способствующих сохранению здоровья, факторах риска для здоровья и мерах профилактики предотвратимых болезней |  |
| - формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни и мотивировать пациентов на ведение здорового образа жизни | -демонстрация умения форми ровать 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 задах профилактического медицинского осмотра, порядке прохождения диспансеризации и ее объеме, в том числе беседы с несовершеннолетними в образовательных организациях | -демонстрация умения проводить  разъяснительные беседы на уровне семьи, организованного коллектива о целях и задах профилактического медицинско го осмотра, порядке прохожде ния диспансеризации и ее объеме, в том числе беседы с несовершеннолетними в образовательных организациях |
| -проводить оценку функциональной активности и самостоятельности пациента в самообслуживании, передвижении, общении | -демонстрация умения проводить оценку функциональной актив ности и самостоятельности пациента в самообслуживании, передвижении, общении |
| - проводить забор биологического материала пациента для лабораторных исследований по назначению лечащего врача | -демонстрация умения 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) | -демонстрация умения 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 | -демонстрация умения 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 | -демонстрация умения получать и передавать информацию по вопросам оказания медицин ской помощи, в том числе с пациента ми, имеющими нару шения зрения, слуха, поведения  демонстрация умения выполнять работу по проведению мероприятий медицинской реабилитации |