

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
"Красноярский государственный медицинский университет  
имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого"  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Отделение Сестринское дело  
Отделение Лабораторная диагностика  
Отделение Фармация

## **АННОТАЦИЯ К РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**"Генетика человека с основами медицинской генетики"**

по специальности 34.02.01 Сестринское дело на базе основного общего образования  
очная форма обучения

2021 год



При разработке рабочей программы дисциплины в основу положены:

1) ФГОС СПО по 34.02.01 Сестринское дело на базе основного общего образования, утвержденный приказом Министерства образования и науки Российской Федерации 12 мая 2014 № 502

2) Учебный план по специальности 34.02.01 Сестринское дело на базе основного общего образования, утвержденный ректором ФГБОУ ВО КрасГМУ им. проф. В.Ф. Войно-Ясенецкого Минздрава России 10.06.2015 г.

Рабочая программа дисциплины одобрена на заседании кафедры (протокол № 10 от 15 июня 2021 г.)

Заведующий отделения Сестринское дело  Кудрявцева Б.В.


Рабочая программа дисциплины одобрена на заседании кафедры (протокол № 10 от 15 июня 2021 г.)

Заведующий отделения Лабораторная диагностика Овдина В.В.


Рабочая программа дисциплины одобрена на заседании кафедры (протокол № 10 от 15 июня 2021 г.)

Заведующий отделения Фармация Овдина В.В.


Согласовано:

Руководитель Фармацевтического колледжа  Селютина Г.В.

23 июня 2021 г.

Председатель ЦМК Общепрофессиональных дисциплин  Донгузова Е.Е.

Программа заслушана и утверждена на заседании методического совета ФК (протокол № 10 от 21 июня 2021 г.)

Главный специалист МО  Казакова Е.Н.

**Авторы:**

- Донгузова Е.Е.

## 1. Вводная часть

### 1.1. Планируемые результаты освоения образовательной программы по дисциплине

Цель освоения дисциплины "Генетика человека с основами медицинской генетики" состоит в формировании умений: проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; проводить предварительную диагностику наследственных болезней; знаний: биохимических и цитологических основ наследственности; закономерностей наследования признаков, видов взаимодействия генов; методов изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; основных видов изменчивости, видов мутаций у человека, факторов мутагенеза; основных групп наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; целей, задач, методов и показания к медико-генетическому консультированию.

### 1.2. Место учебной дисциплины в структуре ППСЗ университета

1.2.1. Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к циклу ОП.Б.4.

#### **Биология**

**Знания:** Основы цитологии. Генетика человека

**Умения:** Определять структурные компоненты клетки. Решать задачи, моделирующие механизм биосинтеза белка. Решать генетические задачи.

**Навыки:** Работа с микроскопом.

#### **Химия (школьный курс)**

**Знания:** Строение, функции и свойства белковых молекул. Строение и функции жиров, углеводов.

**Умения:** Определение жиров, углеводов в продуктах растительного происхождения

**Навыки:** Формулы, связи

#### **Информатика (школьный курс)**

**Знания:** Формулы, связи

**Умения:** Использование Internet ресурсов и прикладных программных средств (Microsoft Office Word, Microsoft Office PowerPoint)

**Навыки:** Работа на компьютере

#### **Математика (школьный курс)**

**Знания:** Расчет риска рождения для потомства.

**Умения:** Использование математических методов решения задач.

**Навыки:** Расчет формул

## 2.2. Разделы дисциплины (модуля), компетенции и индикаторы их достижения, формируемые при изучении

№ раздела	Наименование раздела дисциплины	Темы разделов дисциплины	Код формируемой компетенции	Коды индикаторов достижения компетенций
1	2	3	4	5
1.	Введение.			
		Введение в медицинскую генетику. Место генетики в практической медицине. Исторические этапы развития генетики. Предмет изучения медицинской генетики.	ОК-1, ОК-2, ОК-4, ОК-5, ОК-8, ОК-11	ОК-1, ОК-2, ОК-4, ОК-5, ОК-8, ОК-11
2.	Основы цитологии.			
		Биохимические основы наследственности. Рассмотрение генетической роли нуклеиновых кислот; механизм реализации наследственной информации. Рассмотрение процессов репликации ДНК и репарации ДНК. Отличие транскрипции от трансляции. Правила работы с генетическим кодом. Решение задач на определения аминокислотного состава и пользование таблицы генетического года	ОК-1, ОК-2, ОК-8, ПК-2	ОК-1, ОК-2, ОК-8, ПК-2.1
		Биохимические и цитологические основы наследственности. Основные положения клеточной теории. Строение и химический состав эукариотической клетки. ДНК - носитель наследственной информации. Строение и функции РНК. Генетический код и его свойства. Репликация ДНК. Репарация ДНК. Синтез белка. Строение и типы метафазных хромосом человека. Понятие кариотипа. Современные методы цитологического анализа хромосом. Понятие о гетеро - и эухроматине. Половой хроматин. Основные типы деления эукариотических клеток.	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4
		Цитологические основы наследственности. Строение эукариотической клетки и ее органелл. Функции органелл. Кариограмма метафазной пластинки. Картирование локусов.	ОК-2, ОК-4, ОК-5, ОК-8, ОК-11, ПК-2, ПК-2	ОК-2, ОК-4, ОК-5, ОК-8, ОК-11, ПК-2.5, ПК-2.6
3.	Основы генетики.			
		Закономерности наследования. Сущность законов Менделя. Виды взаимодействия генов. Типы наследования менделирующих признаков. Хромосомная теория наследственности, углубить знания о гене, сформировать представления о генотипе как целостной системе взаимодействующих генов.	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5
4.	Медицинская генетика.			
		Медицинская генетика. Ознакомление и работа с нормативными документами по медицинской генетики. Методы генетики человека. Методы пренатальной диагностики наследственных заболеваний человека.	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-5, ОК-11, ПК-2, ПК-2, ПК-2	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-5, ОК-11, ПК-2.1, ПК-2.5, ПК-2.6

		Методы изучения генетики человека. Генеалогический метод: правила составление родословных, их анализ. Анализ близкородственных браков. Цитогенетический метод. Биохимический метод.	ОК-1, ОК-2, ОК-5, ОК-11, ПК-2, ПК-2, ПК-2	ОК-1, ОК-2, ОК-5, ОК-11, ПК-2.1, ПК-2.5, ПК-2.6
		Методы генетики человека. Генеалогический метод: правила составление родословных, их анализ. Анализ близкородственных браков. Цитогенетический метод. Биохимический метод. Близнецовый, популяционно-статистический методы и область применения этих методов. Дерматоглифический метод. Определение X- и Y- полового хроматина.	ОК-1, ОК-2, ОК-3	ОК-1, ОК-2, ОК-3
		Методы исследования генетики человека. Близнецовый метод. Дерматоглифический методы исследования. Определения плоскостопия. Популяционно-статистический метод. Методы молекулярной биологии и геномной инженерии. Определение X- и Y- полового хроматина.	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-8, ОК-11, ПК-2, ПК-2, ПК-2, ПК-2	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-8, ОК-11, ПК-2.1, ПК-2.3, ПК-2.5, ПК-2.6
		Консультации		
5.	Наследственность и среда.			
		Изменчивость. Виды изменчивости. Мутации и механизм их действия. Классификация мутаций. Решение типовых задач.	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-5, ОК-11, ПК-2, ПК-2	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-5, ОК-11, ПК-2.5, ПК-2.6
		Изменчивость. Мутагенез. Основные виды изменчивости. Виды мутаций у человека (генных, хромосомных, геномных). Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Мутагенез, его факторы.	ОК-5, ОК-11	ОК-5, ОК-11
6.	Наследственность и патология.			
		Наследственная патология Работа с электронными ресурсами. Разработка проекта (наследственные болезни). Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	ОК-1, ОК-5, ОК-11, ПК-2	ОК-1, ОК-5, ОК-11, ПК-2.1
		Хромосомные болезни. Заболевания, обусловленные структурными аномалиями хромосом. Классификация наследственных болезней. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения: синдрома Дауна, синдрома Эдвардса, синдрома Патау. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера).	ОК-1, ОК-4, ОК-5	ОК-1, ОК-4, ОК-5
		Генные болезни. Причина, диагностика, лечение фенилкетонурии, галактоземии. Нарушение обмена аминокислот, обмена углеводов, липидов. Нарушение обмена гормонов.	ОК-5, ОК-8, ОК-11	ОК-5, ОК-8, ОК-11

		<p>Медико - генетическое консультирования. Цель и задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Методы пренатальной диагностики.</p>	<p>ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5</p>	<p>ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5</p>
		<p>Медико-генетическое консультирование. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фенотипеина). Применение на практике исследования генетики человека. Анализирование и составление родословных схем. Решение задач по определению роли наследственности и среды (близнецовый метод). Проведение беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологией в форме деловой игры. Оценивание тезисов профилактической беседы.</p>	<p>ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-8, ОК-11, ПК-2, ПК-2</p>	<p>ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-8, ОК-11, ПК-2.5, ПК-2.6</p>
		<p>Мультифакториальные болезни. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Изолированные врожденные пороки развития. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма. Сахарный диабет.</p>	<p>ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-8, ОК-11</p>	<p>ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-8, ОК-11</p>