



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 № 10 от 21.05.2024 г.

Рабочая программа дисциплины	ОП.03 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: кафедра гистологии, патологической анатомии и медицинской генетики

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
Т.М.Черданцева	Доктор медицинских наук, доцент	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Заведующий кафедрой кафедра гистологии, патологической анатомии и медицинской генетики
Е.И. Шумская		ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Старший преподаватель

Рецензенты:

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
О.В. Баковецкая	Доктор медицинских наук, профессор	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Заведующий кафедрой
Н.В. Короткова	Кандидат медицинских наук, доцент	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Доцент

Одобрено учебно-методической комиссией по программам среднего профессионального образования, бакалавриата и довузовской подготовки
Протокол № 9 от 15.04. 2024 г.

Одобрено учебно-методическим советом.
Протокол № 7 от 25.04. 2024г.

Нормативная справка.

Рабочая программа дисциплины ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики разработана в соответствии с:

ФГОС СПО	Приказ Министерства просвещения Российской Федерации от 4 июля 2022 г. № 527 об утверждении федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 34.02.01. Сестринское дело
Порядок организации и осуществления образовательной деятельности	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»

1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.03 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

1.1. Место дисциплины в структуре программы подготовки специалистов среднего звена:

Дисциплина ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики является обязательной частью общепрофессионального цикла программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС СПО по специальности 34.02.01. Сестринское дело.

1.2. Цели и планируемые результаты освоения программы дисциплины:

В рамках программы дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания, формируются компетенции.

Общие компетенции:

Код компетенции	Формулировка компетенции	Знания, умения
ОК 01	Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам;	Умения: обосновывать выбор и применение методов и способов решения профессиональных задач; - демонстрировать эффективность и качество выполнения профессиональных задач Знания: методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза и способы их изучения;
ОК 02	Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности;	Умения: нахождение и использование информации для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития; использование различных источников информации, включая электронные ресурсы; Знания: биохимические и цитологические основы наследственности; закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
ОК 03	Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях;	Умения: самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать повышение квалификации Знания: основ финансовой грамотности, особенности финансирования учреждений здравоохранения, организационные основы работы учреждений здравоохранения.

Профессиональные компетенции:

Основные виды деятельности	Код и наименование компетенции	Показатели освоения компетенции
<p>проведение мероприятий по профилактике неинфекционных и инфекционных заболеваний, формированию здорового образа жизни</p>	<p>ПК 3.1. Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний.</p>	<p>Практический опыт: диагностика и профилактика наследственных заболеваний Умения: проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии, осуществлять преконцепционную, пренатальную и неонатальную профилактику наследственных болезней. Знания: правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования; цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию, основы профилактики наследственных заболеваний.</p>
	<p>ПК 3.2. Пропагандировать здоровый образ жизни.</p>	<p>Практический опыт: пропагандирование здорового образа жизни. Умения: проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней; формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек; Знания: Основ здорового образа жизни, правильного питания, режима дня и отдыха и их роли в поддержании здоровья и профилактике заболеваний, в том числе наследственных. Значение мутагенов и тератогенов в патогенезе мультифакториальных и наследственных заболеваний.</p>
	<p>ПК 3.3. Участвовать в проведении профилактических осмотров и диспансеризации населения.</p>	<p>Практический опыт: ведение медицинской документации, расчет рисков генетической патологии Умения: выявлять пациентов из групп высокого риска генетической патологии; рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией; Знания: Нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения, общие вопросы организации медико-генетической службы, правила проведения лабораторно-генетических исследований; основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза и методы их профилактики; основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</p>

оказание медицинской помощи, осуществление сестринского ухода и наблюдения за пациентами при заболеваниях и (или) состояниях	ПК 4.1. Проводить оценку состояния пациента.	Практический опыт: диагностика, лечение и реабилитация пациентов с наследственными болезнями Умения: проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить предварительную диагностику наследственных болезней; Знания: биохимические и цитологические основы наследственности; закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; Клиническая картина наследственных заболеваний, основные симптомы, синдромы и лабораторные критерии; цели, задачи, методы и показания к медико–генетическому консультированию.
	ПК 4.2. Выполнять медицинские манипуляции при оказании медицинской помощи пациенту.	Практический опыт: выполнение медицинских манипуляций Умения: осуществлять медицинские манипуляции в рамках диагностики наследственных заболеваний, проведении скрининговых мероприятий и оказывать медицинскую помощь пациентам с мультифакториальными и генетическими заболеваниями. Знания: правил проведения медицинских манипуляций, правил асептики и антисептики, санитарно-эпидемиологических норм и правил; методы изучения и лабораторной диагностики наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
	ПК 4.3. Осуществлять уход за пациентом.	Практический опыт: уход за пациентами с наследственной патологией. Умения: осуществлять мероприятия по уходу за пациентами с различными видами наследственных заболеваний, в том числе новорожденными с тяжелыми формами хромосомных болезней и наследственными болезнями обмена веществ. Знания: клинической картины наследственных заболеваний, особенностей их течения, возникающих осложнений и необходимых мероприятий по уходу за пациентом; основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
	ПК 4.5. Оказывать медицинскую помощь в неотложной форме.	Практический опыт: проведение неотложных медицинских манипуляций в экстренных и шоковых состояниях. Умения: оказывать неотложную медицинскую помощь при возникновении критических и шоковых состояний Знания: принципы и правила оказания неотложной медицинской помощи, этиопатогенеза генетических заболеваний и механизма возникающих осложнений.
	ПК 4.6. Участвовать в проведении	Практический опыт: осуществление реабилитации пациентов с наследственной патологией Умения: проводить комплекс медицинских и социальных мероприятий, направленных на

	мероприятий медицинской реабилитации.	реабилитацию пациентов с наследственной патологией. Знания: основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения, методы профилактики и реабилитации пациентов с мультифакториальными, генными и хромосомными заболеваниями.
--	---	---

Личностные результаты:

<p align="center">Личностные результаты реализации программы воспитания (дескрипторы)</p>	<p align="center">Код личностных результатов реализации программы воспитания</p>
<p>Осознающий и деятельно выражающий приоритетную ценность каждой человеческой жизни, уважающий достоинство личности каждого человека, собственную и чужую уникальность, свободу мировоззренческого выбора, самоопределения. Проявляющий бережливое и чуткое отношение к религиозной принадлежности каждого человека, предупредительный в отношении выражения прав и законных интересов других людей</p>	<p align="center">ЛР 7</p>
<p>Сознающий ценность жизни, здоровья и безопасности. Соблюдающий и пропагандирующий здоровый образ жизни (здоровое питание, соблюдение гигиены, режим занятий и отдыха, физическая активность), демонстрирующий стремление к физическому совершенствованию. Проявляющий сознательное и обоснованное неприятие вредных привычек и опасных наклонностей (курение, употребление алкоголя, наркотиков, психоактивных веществ, азартных игр, любых форм зависимостей), деструктивного поведения в обществе, в том числе в цифровой среде</p>	<p align="center">ЛР 9</p>
<p>Уважающий и укрепляющий традиции ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России</p>	<p align="center">ЛР 18</p>

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем в часах
Объем образовательной программы дисциплины	40
в т.ч:	
теоретическое обучение	8
практические занятия/ в т.ч. практическая подготовка	28
Самостоятельная работа	4
Консультации	
<i>Промежуточная аттестация в форме: зачет</i>	

2.2. Тематический план и содержание практических занятий ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем часов	Коды компетенций и личностных результатов, формирование которых способствует элемент программы
1	2	3	4
Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности			
Генетика как наука. История развития медицинской генетики	Теоретические занятия: Лекция 1. Предмет, задачи и основные принципы медицинской генетики. История развития медицинской генетики, основные достижения и проблемы генетики. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем. Уровни организации генетического материала.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
Тема 1.1 Введение. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала	2	
	1 Цитологические основы наследственности. Ядро. Митохондрии.		
	2 Способы деления эукариотических клеток: митоз, мейоз и амитоз. Сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации.		
	3 Гаметогенез: овогенез, сперматогенез. Строение половых клеток.		
Самостоятельная работа Практические занятия Цитологические основы наследственности. Внутриклеточные структуры – носители наследственной информации: ядро, митохондрии. Митоз. Мейоз.			
Тема 1.2 Особенности	Содержание учебного материала 1 Уровни упаковки генетического материала.	2	

хромосомного набора человека	2	Особенности хромосомного набора человека (количество, формы, размеры, хромосом), отличие мужского кариотипа от женского.		ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	3	Половые хромосомы. Тельце Барра. Дифференцировка пола человека.		
	4	Дифференциальная окраска хромосом, эухроматин, гетерохроматин.		
	Самостоятельная работа			
	Практические занятия Особенности хромосомного набора человека (количество, формы, размеры, хромосом), отличие мужского кариотипа от женского. Половые хромосомы. Тельце Барра. Дифференциальная окраска хромосом, эухроматин, гетерохроматин.			
Тема 1.3 Нуклеиновые кислоты. От генома к протеому.	Содержание учебного материала		2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	1	История открытия, виды нуклеиновых кислот.		
	2	ДНК, строение, функции, свойства. модель Дж. Уотсона и Ф. Крика.		
	3	Строение, виды и функции РНК.		
	4	Этапы биосинтеза белка. Репликация. Транскрипция. Трансляция.		
	Самостоятельная работа			
	Практические занятия Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации.			
Тема 1.4 Генетический код. Экспрессия генов. Геном. Транскриптом. Протеом.	Содержание учебного материала		2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	1. Строение гена: интрон, экзон.			
	2. Механизм кодирования наследственной информации. Генетический код, его свойства. Работа с таблицей генетического кода.			
	3. Экспрессия генов. От транскриптома к протеому.			
	Самостоятельная работа			
Практические занятия Ген. Виды генов. Генетический код. Этапы реализации генетической информации.				

Раздел 2. Наследственность и среда			
	Теоретические занятия:		ОК 01, ОК 02, ОК 03,
Тема 2. Изменчивость и виды мутаций у организма.	Содержание учебного материала	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.
	1. Классификация форм изменчивости: ненаследственная, комбинативная, мутационная.		ЛР 7, ЛР 9
	2. Мутагенез и его виды. Мутагены. Критические периоды развития. Тератогенез.		
	3. Виды мутаций и их клиническое значение. Классификации мутаций: по месту возникновения, по действию на организм, по изменению наследственного материала.		
	Самостоятельная работа		
	Практические занятия Классификация форм изменчивости. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды. Виды мутаций и их клиническое значение.		
Раздел 3. Методы изучения наследственности человека			
	Теоретические занятия: Лекция 2. Современные лабораторные методы диагностики наследственных болезней.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03,
Тема 3.1 Клинико-генеалогический метод Цитогенетические методы	Содержание учебного материала	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.
	1. Классификация форм изменчивости: ненаследственная, комбинативная, мутационная.		ЛР 7, ЛР 9
	2. Методика составления родословных и их генетический анализ.		
	3. Цитогенетический метод диагностики. Кариотип.		
	4. Молекулярное кариотипирование (ХМА). FISH-метод.		
	Самостоятельная работа:		
	Практические занятия Изучение методов с целью проведения бесед по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии: Клинико-генеалогического метода, его применение для выявления наследственных заболеваний.		

	Кариотипирование и его виды. Трактовка результатов. Решение ситуационных задач.		
Тема 3.2 Методы молекулярно-генетической диагностики наследственных болезней	Содержание учебного материала	2	
	1. Основы ПЦР		
	2. Основы секвенирования		
	3. Секвенирование нового поколения		
	Самостоятельная работа		
Практические занятия Изучение современных молекулярно-генетических методов диагностики. Область их применения, разрешающая способность, ограничения. Трактовка полученных результатов. Оценка патогенности.			
Раздел 4. Закономерности наследования признаков			
Тема 4. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование. Митохондриальное наследование.	Теоретические занятия:	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	Содержание учебного материала		
	1. Моногибридное и дигибридное скрещивание, законы Г. Менделя.		
	2. Аутосомное доминантное и рецессивное наследование.		
	3. Сцепленное с полом наследование.		
	4. Митохондриальное наследование.		
Самостоятельная работа:			
Практическое занятие Выполнение практикоориентированных задач для понимания механизмов возникновения наследственных патологий по различным типам наследования. Определение типа наследования заболевания (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, сцепленный с Y-хромосомой, сцепленный с X-доминантный, сцепленный с X-рецессивный). Наследование групп крови и резус-фактора. Законы сцепленного наследования.			
Раздел 5. Наследственность и патология			
	Теоретические занятия: Лекция 3. Основы онкогенетики. Методы молекулярно-генетической диагностики в онкологии. Таргетная терапия.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК

Тема 5.1. Хромосомные болезни	Содержание учебного материала	2	3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	1. Наследственные болезни и их классификация.		
	2. Хромосомные болезни, общая характеристика. Механизм образования хромосомных болезней.		
	3. Количественные и структурные аномалии аутосом. Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау – клиника, цитогенетические варианты, диагностика, профилактика.		
	4. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера).	2	
	Самостоятельная работа: решение ситуационных задач по хромосомным синдромам. Анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: трисомии и моносомии половых хромосом. Аномальные фенотипы и клинические проявления хромосомных заболеваний по фотографиям больных.		
Практическое занятие Хромосомные болезни. Этиопатогенез, клиника, диагностика трисомий и аномалий половых хромосом.			
Тема 5.2. Генные болезни Мульти- факториальные болезни.	Содержание учебного материала	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	1. Генные болезни. Мультифакториальные болезни.		
	2. Болезни обмена веществ: фенилкетонурия, галактоземия, мукополисахаридозы.		
	3. Нарушения гормонального обмена: аденогенитальный синдром, гипотиреоз.		
	4.Нарушения ионных каналов: муковисцидоз.		
	Самостоятельная работа:		
	Практическое занятие Генные болезни. Мультифакториальные болезни. Аномальные фенотипы и клинические проявления генных заболеваний по фотографиям больных.		
Тема 5.3. Генные болезни	Содержание учебного материала	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03,
	1. Патология свертывания крови: гемофилия.		

Митохондриальные болезни	2. Коллагенозы: ахондроплазия, синдром Марфана, синдром Элерса-Данло	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. ЛР 7, ЛР 9
	3. Миодистрофии: спинальная мышечная дистрофия, Синдром Дюшен-Беккера.		
	4. Митохондриальные болезни.		
	Самостоятельная работа: решение ситуационных практикоориентированных задач, моделирующих наследование генных болезней. Определение рисков возникновения моногенных заболеваний.		
	Практическое занятие		
	Генные болезни. Митохондриальные болезни. Аномальные фенотипы и клинические проявления генных заболеваний по фотографиям больных.		
Раздел 6. Медико-генетическое консультирование			
	Теоретические занятия: Лекция 4. Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Организация, цели и задачи скрининговых программ.	2	
Тема 6.1 Преконцепционная профилактика и пренатальный скрининг	Содержание учебного материала	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	1. Основы профилактики врожденных пороков развития и хромосомных аномалий.		
	2. Первичная дородовая профилактика. Предимплантационная генетическая диагностика.		
	3. Пренатальный скрининг.		
	4. Показания к медико-генетическому консультированию.		
	Самостоятельная работа		
Практическое занятие Современная дородовая диагностика хромосомных отклонений. Составление этапов консультирования по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.			
Тема 6.2 Неонатальный скрининг Правовые и этические вопросы медицинской	Содержание учебного материала	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3.,
	1. Неонатальный скрининг наследственных болезней и иммунодефицитов.		
	2. Медико-генетическое консультирование при моногенных заболеваниях. Расчет генетических рисков, планирование потомства.		

генетики	3. Опроса и учета пациентов с наследственной патологией.		ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	4. Правовые и этические вопросы медицинской генетики		
	Самостоятельная работа:		
	Практическое занятие Современная дородовая диагностика хромосомных отклонений. Составление этапов консультирования по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.		
Тема 6.3 Итоговое занятие	Промежуточная аттестация (зачет)		
	Теоретические занятия	8	
	Практические занятия	28	
	Самостоятельная работа	4	
	Консультации		
	Промежуточная аттестация	Зачёт	
	Всего	40	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Для реализации рабочей программы предусмотрены специальные помещения, представляющие собой учебные аудитории, оснащенные мебелью, оборудованием, расходными материалами, техническими средствами обучения для проведения занятий всех видов, предусмотренных учебным планом, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, а также помещений для организации самостоятельной и воспитательной работы.

Оборудование специальных помещений (учебной аудитории): учебная мебель, рабочее место преподавателя, учебно-наглядные пособия (стенды, плакаты, таблицы и т.п.), расходные материалы.

Технические средства обучения: компьютерное оборудование с необходимым комплектом лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения, в том числе отечественного производства (антивирусное программное обеспечение, архиваторы, текстовый редактор, табличный процессор, графические редакторы, программные средства телекоммуникационных технологий) и возможностью подключения к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», и (или) мультимедийное (демонстрационное) оборудование.

Помещения для организации самостоятельной и воспитательной работы оснащены мебелью, компьютерной техникой с возможностью подключения к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду университета (при наличии).

Кабинет «Генетика с основами медицинской генетики», оснащенный оборудованием:

Рабочее место преподавателя.

Посадочные места по количеству обучающихся.

Доска классная.

Стенд информационный.

Учебно-наглядные пособия

Набор таблиц по генетике (по темам)

Набор фото больных с наследственными заболеваниями.

Набор слайдов «хромосомные синдромы»

Родословные схемы;

техническими средствами обучения:

Компьютерная техника с лицензионным программным обеспечением и возможностью подключения к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет».

Мультимедийная установка или иное оборудование аудио-визуализации

3.2. Информационное обеспечение обучения

Для реализации программы библиотечный фонд образовательной организации имеет печатные и/или электронные образовательные и информационные ресурсы для использования в образовательном процессе. В случае использования электронной информационно-образовательной среды допускается замена печатного библиотечного фонда.

3.2.1. Перечень рекомендуемых учебных печатных и электронных изданий, дополнительных источников, Интернет-ресурсов.

Основные источники:

1. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учеб.для студентов образоват. учреждений сред. проф. образования / Э. Д. Рубан. - 3-е изд., стер. - Ростов н/Д : Феникс, 2013. - 319 с. - (Медицина). - Библиогр.: С. 314-315. - ISBN 978-5-222-21045-1 : 217-00. - Текст (визуальный) : непосредственный.
2. Бочков, Н.П. Клиническая генетика : учеб.: [с прил. на компакт-диске] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под.ред. Н.П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2013. - 582 с.+ 1 электрон.опт. диск CD-R : ил. - ISBN 978-5-9704-2676-0 : 680-00. - Текст (визуальный) : непосредственный.
3. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2022. — 159 с. <https://urait.ru/bcode/490960>
3. 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. <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.htm>
4. 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. -<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970470589.html>

Дополнительные источники:

1. Медицинская генетика : учеб.для мед. училищ и колледжей / А. Ю. Асанов, Н. А. Жученко, Т. И. Субботина [и др.] ; под ред. Н.П. Бочкова. - М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа", 2022. - 224 с. : ил. - Библиогр.: С. 224. - СПО. - ISBN 978-5-9704-6583-7 : 850-00. - Текст (визуальный) : непосредственный.

Интернет-ресурсы:

Электронные образовательные ресурсы	Доступ к ресурсу
ЭБС «Консультант студента» – многопрофильный образовательный ресурс "Консультант студента" является электронной библиотечной системой (ЭБС), предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, https://www.studentlibrary.ru/ http://www.medcollegelib.ru/	Доступ неограничен (после авторизации)
ЭБС «Юрайт» – ресурс представляет собой виртуальный читальный зал учебников и учебных пособий от авторов ведущих вузов России по экономическим, юридическим, гуманитарным, инженерно-техническим и естественно-научным направлениям и специальностям, https://urait.ru/	Доступ неограничен (после авторизации)
Электронная библиотека РязГМУ – электронный каталог содержит библиографические описания отечественных и зарубежных изданий из фонда библиотеки университета, а также электронные издания, используемые для информационного обеспечения образовательного и научно-исследовательского процесса университета, https://lib.rzgmu.ru/	Доступ неограничен (после авторизации)

Система «КонсультантПлюс» – информационная справочная система, http://www.consultant.ru/	Доступ с ПК Центра развития образования
Официальный интернет-портал правовой информации http://www.pravo.gov.ru/	Открытый доступ
Федеральная электронная медицинская библиотека – часть единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения в качестве справочной системы: клинические рекомендации (протоколы лечения) предназначены для внедрения в повседневную клиническую практику наиболее эффективных и безопасных медицинских технологий, в том числе лекарственных средств; электронный каталог научных работ по медицине и здравоохранению; журналы и другие периодические издания, публикующие медицинские статьи и монографии, ориентированные на специалистов в различных областях здравоохранения; электронные книги, учебные и справочные пособия по различным направлениям медицинской науки; уникальные редкие издания по медицине и фармакологии, представляющие историческую и научную ценность, https://femb.ru	Открытый доступ
MedLinks.ru – универсальный многопрофильный медицинский сервер, включающий в себя библиотеку, архив рефератов, новости медицины, календарь медицинских событий, биржу труда, доски объявлений, каталоги медицинских сайтов и учреждений, медицинские форумы и психологические тесты, http://www.medlinks.ru/	Открытый доступ
Медико-биологический информационный портал, http://www.medline.ru/	Открытый доступ
DoctorSPB.ru - информационно-справочный портал о медицине, здоровье. На сайте размещены учебные медицинские фильмы, медицинские книги и методические пособия, рефераты и историй болезней для студентов и практикующих врачей, https://doctorspb.ru/	Открытый доступ
Компьютерные исследования и моделирование – результаты оригинальных исследований и работы обзорного характера в области компьютерных исследований и математического моделирования в физике, технике, биологии, экологии, экономике, психологии и других областях знания, http://crm.ics.org.ru/	Открытый доступ
Портал научных журналов на платформе ЭКО-ВЕКТОР – доступ к электронной базе данных российских научных рецензируемых журналов организован в многопользовательском режиме, без ограничения числа одновременных подключений к ресурсу и предоставляет возможность частичного копирования данных и распечатки https://journals.eco-vector.com/index/search/category/784	Открытый доступ
БД EastView Электронная база данных периодических изданий «EastView» в рамках определенной коллекции. Полные тексты статей из журналов представлены в форматах html, pdf. https://dlib.eastview.com/	Открытый доступ
ЭБС «Лань» Здесь представлены учебники, пособия, монографии, научные журналы и другой электронный контент. Читать литературу без регистрации можно	Открытый доступ

с компьютеров университета. https://e.lanbook.com/	
<p>«Большая медицинская библиотека» (БМБ) В рамках проекта сформировано единое электронное образовательное пространство медицинских вузов России и стран СНГ. Участникам проекта предоставляется безвозмездный доступ к ресурсам БМБ: учебникам и пособиям, интерактивным текстам и медиаконтенту. Издания РязГМУ и других участников проекта можно найти на «Электронных полках учебных дисциплин». Часть изданий, размещенных в «Большой медицинской библиотеке», содержит текстовые задания для самопроверки - Книги, содержащие тесты. Учебно-методическая литература коллекции БМБ на английском, немецком и французском языках для иностранных студентов размещена в составе «Иностранной коллекции».</p>	Открытый доступ
<p>Национальная электронная библиотека (НЭБ) Это государственная информационная система, которая объединяет оцифрованные фонды российских библиотек. http://нэб.рф; https://rusneb.ru/</p>	Открытый доступ
<p>Вестник современной клинической медицины Журнал «Вестник Современной Клинической Медицины», в котором содержатся статьи медицинской направленности: оригинальные исследования, обмен опытом, обзоры, организация здравоохранения. http://vskmjournal.org/ru/vypuski-zhurnala.html</p>	Открытый доступ
<p>Библиотека журналов по кардиологии и сердечно-сосудистой медицине включает архивы шести крупнейших журналов по кардиологии: артериальная гипертензия, кардиология, кардиоваскулярная терапия и профилактика, комплексные проблемы сердечно-сосудистых заболеваний, рациональная Фармакотерапия в Кардиологии, Российский кардиологический журнал. https://www.cardiojournal.online/</p>	Открытый доступ

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения	Критерии оценки	Формы и методы оценки
Умения:		
<p>умения</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>
Знания:		
<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 зачет</p>

АННОТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

Рабочая программа дисциплины	ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики
Кафедра - разработчик рабочей программы	Кафедра гистологии, патологической анатомии медицинской генетики
Уровень профессионального образования	Среднее профессиональное образование
Специальность	34.02.01 Сестринское дело
Квалификация	Медицинская сестра/медицинский брат
Форма обучения	Очная
Место дисциплины в структуре образовательной программы	Общепрофессиональный цикл
Краткое содержание дисциплины	<p>Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности</p> <p>Тема 1.1 Введение. Цитологические основы наследственности</p> <p>Тема 1.2 Особенности хромосомного набора человека</p> <p>Тема 1.3 Нуклеиновые кислоты. От генома к протеому.</p> <p>Тема 1.4 Генетический код. Экспрессия генов.</p> <p>Геном. Транскриптом. Протеом.</p> <p>Раздел 2. Наследственность и среда</p> <p>Тема 2. Изменчивость и виды мутаций у организма.</p> <p>Раздел 3. Методы изучения наследственности человека</p> <p>Тема 3.1 Клинико-генеалогический метод</p> <p>Цитогенетические методы</p> <p>Тема 3.2 Методы молекулярно-генетической диагностики наследственных болезней</p> <p>Раздел 4. Закономерности наследования признаков</p> <p>Тема 4. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.</p> <p>Митохондриальное наследование.</p> <p>Раздел 5. Наследственность и патология</p> <p>Тема 5.1. Хромосомные болезни</p> <p>Тема 5.2. Генные болезни. Мульти-факториальные болезни.</p> <p>Тема 5.3. Генные болезни. Митохондриальные болезни</p> <p>Раздел 6. Медико-генетическое консультирование</p> <p>Тема 6.1 Преконцепционная профилактика и пренатальный скрининг</p> <p>Тема 6.2 Неонатальный скрининг</p> <p>Правовые и этические вопросы медицинской генетики</p> <p>Тема 6.3 Итоговое занятие</p>
Коды формируемых компетенций	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
Объем, часы	40
Вид промежуточной аттестации	Зачет