

**Министерство здравоохранения Иркутской области
областное государственное бюджетное
профессиональное образовательное учреждение
«Усольский медицинский техникум»**

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ОП. 04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ
ГЕНЕТИКИ**

программы подготовки специалистов среднего звена
по специальности СПО 33.02.01 Фармация
очная форма обучения

г. Усолье-Сибирское

2019 г.

ОДОБРЕНА

Методическим объединением

Протокол №1 от 30.08.2019

Старший методист



/Е.С. Жилкина/

УТВЕРЖДАЮ

Заместитель директора

по теоретическому обучению

«30» августа 2019 год

 /В.В. Попов/

Рабочая программа учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» разработана в соответствии с документами:

- Федеральный государственный образовательный стандарт по специальности среднего профессионального образования 33.02.01 Фармация;
- локальный нормативный акт «О комплексном учебно-методическом обеспечении учебных дисциплин и профессиональных модулей программ подготовки специалистов среднего звена, разработанных на основе требований ФГОС СПО по специальностям подготовки ОГБПОУ «Усольский медицинский техникум»;
- учебные планы ОГБПОУ «Усольский медицинский техникум» по специальности 33.02.01 Фармация на базе основного и среднего общего образования.

Разработчик:

Засецкий Николай Борисович, преподаватель высшей квалификационной категории
ОГБПОУ «Усольский медицинский техникум»

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	11
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ..	12
5. ТЕМАТИКА ТЕОРЕТИЧЕСКИХ И ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ.....	13

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» является частью программы подготовки специалистов среднего звена (ППССЗ) в соответствии с ФГОС по специальности СПО 33.02.01 Фармация базовой подготовки очной формы обучения на базе основного и среднего общего образования.

1.2. Место учебной дисциплины в структуре программы подготовки специалистов среднего звена:

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» является общепрофессиональной и относится к профессиональному учебному циклу.

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

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен уметь:

- ориентировать в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;
- решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;
- пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию;

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен знать:

- биохимические и цитологические основы наследственности;
- 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.

Также результатом освоения дисциплины является овладение обучающимися профессиональными (ПК) и общими (ОК) компетенциями:

Код	Наименование результата обучения
ПК 1.5.	Информировать население, медицинских работников учреждений здравоохранения о товарах аптечного ассортимента.
ПК 2.3.	Владеть обязательными видами внутриаптечного контроля лекарственных средств.
ОК 1.	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.
ОК 2.	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.
ОК 3.	Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.
ОК 4.	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.
ОК 8.	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать повышение своей квалификации.
ОК 11.	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

1.4. Количество часов на освоение рабочей программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося **120** часов, в том числе:

обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося **80** часов;

самостоятельной работы обучающегося **40** часов.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	120
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	80
в том числе:	
лекционные занятия	40
практические занятия	40
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	40
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	40
в том числе:	
Написание реферата и создание электронных презентаций	10
Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов	2
Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями	3
Составление задач	5
Изучение основной и дополнительной литературы	20
<i>Итоговая аттестация по дисциплине (промежуточная по образовательной программе) в форме дифференцированного зачета</i>	

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические занятия, внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины		2/0/10	
Тема 1.1. История развития науки «Генетика человека»	Содержание учебного материала: Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.	2	1
	Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: Написание реферата и создание электронных презентаций по темам дисциплины.	10	
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности		8/4/8	
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности. Жизненный цикл клетки. Митоз	Содержание учебного материала: Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза.	2	2
	Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.	2	
Тема 2.2. Мейоз. Гаметогенез	Содержание учебного материала: Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека. Химическое состояние и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства.	2	1
	Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.	2	
Тема 2.3. Химические основы наследственности	Содержание учебного материала: Химическое строение нуклеиновых кислот. Функции нуклеиновых кислот. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Реализация генной информации. Генетический код и его свойства.	2	2
	Практическое занятие «Химические основы наследственности»	4	

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические занятия, внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
	Первичные функции гена. Биосинтез белков. Свойства генетического кода.		
	Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: Составление задач, моделирующих свойство генетического кода. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.	2	
Тема 2.4. Хромосомная теория Т. Моргана	Содержание учебного материала: Хромосомные типы определения пола. Теория наследственности Т. Моргана. Типы наследования признаков. Хромосомные карты человека.	2	2
	Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: Изучение основной и дополнительной литературы.	2	
Раздел 3. Закономерности наследования признаков при половом размножении		8/20/6	
Тема 3.1. Законы наследования признаков	Содержание учебного материала: Законы наследования признаков установленные Г. Менделем. Закон доминирования и единообразия гибридов первого поколения. Закон расщипления признаков. Гипотеза чистоты гамет. Закон независимого комбинирования признаков. Генотип и фенотип. Анализирующее скрещивание. Доминирование. Дигибридное скрещивание. Анализирующее скрещивание.	2	2
	Практические занятия «Законы наследования признаков» Основные закономерности наследования признаков. Моно – , ди – и полигибридное скрещивания. Составление задач моделирующих Основные закономерности наследования признаков. .	4	
	Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: Изучение основной и дополнительной литературы. Составление задач, моделирующих моно – , ди – и полигибридное скрещивание	2	
Тема 3.2. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов	Содержание учебного материала: Неполное доминирование: Неполное доминирование. Кодоминирование, наследование свойств крови. Плейотропия. Сверх доминирование. Множественные аллели. Взаимодействие не аллельных генов: Комплементарность, эпистаз, криптомерия, полимерия, гены – модификаторы. Хромосомные типы определения пола. Наследование признаков сцепленных с полом. Пенетрантность и экспрессивность.	4	2
	Практические занятия «Взаимодействие аллельных и неаллельных генов» Основные закономерности наследования признаков при взаимодействии аллельных генов. Решение задач моделирующих взаимодействие аллельных генов, наследования резус-фактора (Rh) крови. Основные закономерности наследования признаков при взаимодействии не аллельных генов, а так же	8	

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические занятия, внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
	признаков сцепленных с полом. Составление задач моделирующих взаимодействие не аллельных генов и признаков, сцепленных с полом, наследования групп крови и антигена крови (MN). Составление задач моделирующих различные взаимодействия генов.		
	Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: Изучение основной и дополнительной литературы. Составление задач, моделирующих взаимодействие аллельных и не аллельных генов и признаков, сцепленных с полом, наследования групп крови, антигена крови (MN) и резус-фактора (Rh).	2	
Тема. 3.3. Сцепление генов и кроссинговер	Содержание учебного материала: Полное, неполное сцепление признаков, кроссинговер. Соматический и направленный кроссинговер.	2	2
	Практические занятия «Сцепление генов и кроссинговер» Полное и неполное сцепление признаков. Решение задач моделирующих полное и неполное сцепление признаков. Кроссинговер. Составление задач моделирующих кроссинговер.	8	
	Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: Изучение основной и дополнительной литературы. Составление задач, моделирующих кроссинговер.	2	
Раздел 4. Наследственность и среда		8/4/8	
Тема 4.1. Роль генотипа и внешних факторов в проявлении признаков	Содержание учебного материала: Роль генотипа в проявлении признаков. Роль среды в проявлении признаков.	2	2
	Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: Изучение основной и дополнительной литературы.	2	
Тема 4.2. Типы изменчивости. Ненаследственная и модификационная изменчивость	Содержание учебного материала: Классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Закон Кетле.	2	2
	Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: Изучение основной и дополнительной литературы по теме «Модификационная изменчивость человека: причины и примеры».	2	
Тема 4.3. Наследственная изменчивость	Содержание учебного материала: Мутации. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н. И. Вавилова. Комбинативная изменчивость. Примеры наследственной изменчивости у человека. Наследственная изменчивость. Классификация мутаций. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды.	2	2
	Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: Изучение основной и дополнительной литературы по теме «Лекарственные препараты как мутагенный	2	

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические занятия, внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
	фактор: примеры и меры предосторожности.		
Тема. 4.4. Гены в популяциях	Содержание учебного материала: Частоты генотипов и частоты генов. Частоты генов в поколениях потомков. Закон Харди – Вайнберга. Родственные браки. Генетический полиморфизм.	2	2
	Практические занятия «Гены в популяциях» Популяционная генетика. Решение задач, моделирующих генетику популяций.	4	
	Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: Изучение основной и дополнительной литературы. Составление задач, популяционную генетику.	2	
Раздел 5. Наследственность и патология.		10/8/5	
Тема 5.1. Классификация наследственной патологии	Содержание учебного материала: Понятие о моногенных и хромосомных заболеваниях. Понятие о мультифакториальных (полигенных) заболеваниях, их особенности, профилактика. Наследственные болезни и их классификация.	4	1
	Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: Характеристика отдельных наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости и т.д.).	2	
Тема 5.2. Хромосомные и моногенные заболевания.	Содержание учебного материала: Хромосомные болезни. Синдромы с числовыми аномалиями аутосом (синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау). Синдромы с числовыми аномалиями половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X).	4	2
	Практические занятия «Хромосомные и моногенные заболевания.» Хромосомные болезни, их особенности и профилактика.	4	
	Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: Изучение основной и дополнительной литературы. По теме «Характеристика отдельных наследственных (хромосомных) заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости и т.д.).»	2	
Тема 5.2. Методы изучения генетики человека	Содержание учебного материала: Особенности человека, как объекта генетических исследований. Биохимический методизучения генетики человека. Генеалогический методизучения генетики человека. Цитогенетический методизучения генетики человека. Близнецовый методизучения генетики человека. Популяционно-статистический методизучения генетики человека. Примеры наследственных заболеваний.	2	2

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические занятия, внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
	Практические занятия «Методы изучения генетики человека» Методы изучения генетики человека. Составление родословных. Решение задач. Кариотипирование. Составление и анализ кариограмм.	4	
	Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: Изучение основной и дополнительной литературы по теме «Применение различных методов изучения генетики человека в современной медицине».	1	
Раздел 6. Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование		4/4/3	
Тема 6.1. Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала: Перспективное и ретроспективное консультирование. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Неонатальный скрининг на гипотиреоз, фенилкетонурию. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию.	2	1
	Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: Изучение основной и дополнительной литературы по теме «Медико-генетическое консультирование».	1	
Тема 6.2. Перинатальная диагностика, методы	Содержание учебного материала: Методы перинатальной диагностики (УЗИ, амниоцентоз, биопсия хориона, определение фетопротеина). Сроки проведения, основные показания, оценка результатов.	2	2
	Практическое занятие «Перинатальная диагностика. Дифференцированный зачет» Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний	4	
	Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: Изучение основной и дополнительной литературы по теме «Применение методов перинатальной диагностики в современной медицине, показания и результаты».	2	
	Всего	120	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета «Генетики человека с основами медицинской генетики».

Основное оборудование:

- компьютер;
- выносная мультимедийная установка.

Учебно-наглядные пособия:

- таблицы – 2 шт.;
- набор фотоснимков больных с наследственными заболеваниями – 1 набор;
- видеофильмы – 4 шт.;
- микроскопы – 5 шт.;
- микропрепараты – 5 шт.

3.2. Информационное обеспечение обучения

I. Основные источники:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин. - 2-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 192 с.
2. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 224 с.

II. Дополнительные источники:

1. Медицинская генетика: учебник. Акуленко Л.В., Угаров И.В. / Под ред. О.О. Янушевича, С.Д. Арутюнова. 2011. - 208 с.
2. Бочков Н.П. Медицинская генетика/ под ред. Н. П. Бочкова. - М.: Мастерство, 2002. – 452 с.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
Умения	
Ориентировать в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий.
Решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач.
Пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. Проверка тезисов профилактической беседы. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий.
Знания	
Биохимические и цитологические основы наследственности; 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;	Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий. Индивидуальный и групповой опрос.

5. ТЕМАТИКА ТЕОРЕТИЧЕСКИХ И ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ

2 семестр на базе среднего общего образования

4 семестр на базе основного общего образования

Теоретические занятия

№	Тема	Количество часов
1	История развития науки «Генетика человека»	2
2	Цитологические основы наследственности. Жизненный цикл клетки. Митоз	2
3	Мейоз. Гаметогенез	2
4	Химические основы наследственности	2
5	Хромосомная теория Т. Моргана.	2
6	Законы наследования признаков	2
7	Взаимодействие аллельных и неаллельных генов	2
8	Взаимодействие аллельных и неаллельных генов	2
9	Сцепление генов и кроссинговер	2
10	Роль генотипа и внешних факторов в проявлении признаков	2
11	Типы изменчивости. Ненаследственная и модификационная изменчивость	2
12	Наследственная изменчивость.	2
13	Гены в популяциях	2
14	Классификация наследственной патологии	2
15	Классификация наследственной патологии	2
16	Хромосомные заболевания	2
17	Моногенные заболевания	2
18	Методы изучения генетики человека	2
19	Медико-генетическое консультирование.	2
20	Перинатальная диагностика, методы	2
		2

Практические занятия

№	Тема	Количество часов
1	Химические основы наследственности	4
2	Законы наследования признаков	4
3	Взаимодействие аллельных и неаллельных генов	4
4	Взаимодействие аллельных и неаллельных генов	4
5	Сцепление генов и кроссинговер	4
6	Сцепление генов и кроссинговер	4
7	Гены в популяциях	4
8	Хромосомные и моногенные заболевания	4
9	Методы изучения генетики человека	4
10	Перинатальная диагностика. Дифференцированный зачет	4