

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

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ОП. 05. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ
ГЕНЕТИКИ**

программы подготовки специалистов среднего звена
по специальности СПО 31.02.01 Лечебное дело
очная форма обучения

г. Усолье – Сибирское
2019 год

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 31.02.01 Лечебное дело;
- 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 31.02.01 Лечебное дело.

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	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ.....	10
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ	11
5. ТЕМАТИКА ТЕОРЕТИЧЕСКИХ И ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ.....	12

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.05. Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения программы:

Программа учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» является частью программы подготовки специалистов среднего звена (ППССЗ) в соответствии с ФГОС по специальности СПО 31.02.01 Лечебное дело углубленной подготовки очной формы обучения на базе среднего общего образования.

1.2. Место дисциплины в структуре ППССЗ:

Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» является общепрофессиональной и входит в состав дисциплин профессионального учебного цикла.

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

В результате освоения дисциплины обучающийся должен уметь:

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

В результате освоения дисциплины обучающийся должен знать:

- 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 2.2.	Определять тактику ведения пациента.
ПК 2.3.	Выполнять лечебные вмешательства.
ПК 2.4.	Проводить контроль эффективности лечения.
ПК 3.1.	Проводить диагностику неотложных состояний.
ПК 5.3.	Осуществлять паллиативную помощь.
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 возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития.
ОК 5.	Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.
ОК 6.	Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.

ОК 7.	Брать ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий.
ОК 8.	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.
ОК 9.	Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.
ОК 10.	Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.
ОК 11.	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, человеку.
ОК 12.	Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.
ОК 13.	Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.

1.4. Количество часов на освоение программы дисциплины:

Максимальной учебной нагрузки обучающегося 54 часов, в том числе:

- обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 36 часов;
- самостоятельной работы обучающегося 18 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)	54
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	36
в том числе:	
практические занятия	18
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	18
в том числе:	
Изучение основной и дополнительной литературы;	6
Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями;	2
Составление электронных презентаций и написание реферата по темам дисциплины;	10
Составление модельных задач с эталонами ответов.	6
<i>Итоговая аттестация по дисциплине (промежуточная по образовательной программе) в форме дифференцированного зачета</i>	

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины ОП. 05. 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. Предмет, значение и методы генетики	Содержание учебного материала:	2	1
	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.		
	Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Написание реферата и составление презентаций по темам дисциплины.	10	
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности		2/0/2	
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала:	2	2
	Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. 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.		
	Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление схемы строения соматической и половых клеток, описание функций органелл.	2	
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		4/8/4	
Тема 3.1. Наследование признаков. Взаимодействие между генами	Содержание учебного материала:	2	2
	Сущность законов наследования признаков у человека. Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.		
	Практическое занятие «Наследование признаков. Взаимодействие между генами»: Решение задач моделирующих закономерности наследования признаков и взаимодействие между генами.	4	

	Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление задач отображающих закономерности развития признаков с эталонами ответов.	2	
Тема 3.2. Хромосомная теория наследственности	Содержание учебного материала:	2	
	Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.		1
	Практическое занятие «Хромосомная теория наследственности»: Решение задач моделирующих сцепленное наследование признаков, кроссинговер и закономерности наследования свойств крови	4	
	Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление задач отображающих закономерности наследования групп крови с эталонами ответов.	2	
Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии		2/4/2	
Тема 4.1. Методы исследования генетики человека	Содержание учебного материала:	2	
	Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод. Методы перинатальной диагностики (УЗИ, биопсия хориона, определение фетопротеина).		1
	Практическое занятие «Методы исследования генетики человека»: Решение задач по расчету частоты генов и генотипов в популяциях (Закон Харди-Вайнберга). Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение.	4	
	Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление задач моделирующих законы распределения генотипов и фенотипов в популяции, закон Харди-Вайнберга с эталонами ответов.	2	
Раздел 5. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза		2/0/0	
Тема 5.1. Виды изменчивости, мутации у человека. Факторы мутагенеза	Содержание учебного материала:	2	
	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии.		1
Раздел 6. Наследственность и патология		6/6/0	
Тема 6.1. Наследственные аномалии	Содержание учебного материала:	2	
	Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические		1

	варианты. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме. Структурные аномалии хромосом.		
	Практическое занятие «Наследственные аномалии»: Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных. Изучение аномальных фенотипов и клиническое проявление генных заболеваний по фотографиям больных.	4	
Тема 6.2. Наследственное предрасположение к болезням	Содержание учебного материала:	2	
	Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.		1
Тема 6.3. Диагностика и профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала:	2	
	Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. Принципы лечения наследственных болезней. Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Перинатальная диагностика. Неонатальный скрининг.		1,2
	Практическое занятие «Диагностика и профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование»: Решение задач, моделирующих медико-генетическое консультирование. Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний. Решение теста диф. зачет.	2	
Всего		54	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация программы дисциплины требует наличия учебного кабинета «Генетика человека с основами медицинской генетики».

Оборудование учебного кабинета:

- столы, стулья для преподавателя и студентов;
- шкаф для хранения наглядных пособий, учебно-методической документации;
- доска классная.

Технические средства обучения:

- мультимедиа система.

3.2. Информационное обеспечение обучения

Основные источники:

1. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 224 с.

Дополнительные источники:

1. Биология с основами медицинской генетики : учеб. для студентов образоват. учреждений сред. проф. образования, обучающихся по специальности 060110.51 "Лаб. диагностика" по дисциплине "Биология с основами мед. генетики" / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; под ред. О. О. Янушевича, С. Д. Арутюнова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 368 с.
2. 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, 2014. - 192 с.

Интернет – ресурсы, электронные учебные пособия и учебники:

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
Освоенные умения	
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	Определение соответствия учебной деятельности заданным критериям при выполнении практического задания
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	Тестовый контроль с применением информационных технологий. Решение ситуационных задач.
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней	Анализ проведения бесед в форме деловой игры. Наблюдение и оценка выполнения практических действий
Усвоенные знания	
Биохимические и цитологические основы наследственности	Экспертная оценка знаний при проведении устного индивидуального опроса, тестирования, оценки самостоятельной работы при текущем контроле и дифференцированном зачете
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	

5. ТЕМАТИКА ТЕОРЕТИЧЕСКИХ И ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ

Тематический план лекций

№	Тема	Количество часов
II семестр		18
1	Предмет, значение и методы генетики	2
2	Цитологические основы наследственности	2
3	Наследование признаков. Взаимодействие между генами	2
4	Хромосомная теория наследственности	2
5	Методы исследования генетики человека	2
6	Виды изменчивости, мутации у человека. Факторы мутагенеза	2
7	Наследственные аномалии	2
8	Наследственное предрасположение к болезням	2
9	Диагностика и профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	2

Тематический план практических занятий

№	Тема	Количество часов
II семестр		18
1	Наследование признаков. Взаимодействие между генами	4
2	Хромосомная теория наследственности	4
3	Методы исследования генетики человека	4
4	Наследственные аномалии	4
5	Диагностика и профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	2