

**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 34.02.01 Сестринское дело
очно-заочная 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 34.02.01 Сестринское 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»;
- учебный план ОГБПОУ «Усольский медицинский техникум» по специальности 34.02.01 Сестринское дело очно-заочной формы обучения.

Разработчик:

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

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ.....	12
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ	13
5. ТЕМАТИКА ТЕОРЕТИЧЕСКИХ И ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ.....	14

1.ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП. 04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

1.1.Область применения программы

Образовательная программа учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» является частью программы подготовки специалистов среднего звена (ППССЗ) в соответствии с ФГОС по специальности СПО 34.02.01 Сестринское дело базовой подготовки очно-заочной формы обучения.

1.2.Место дисциплины в структуре ППССЗ

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

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

В результате освоения учебной 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 учебной 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 1.1.	Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.
ПК 2.1.	Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.
ПК 2.2.	Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.
ПК 2.3.	Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.
ПК 2.5.	Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.
ПК 2.6.	Вести утвержденную медицинскую документацию.
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 выполнение 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 5.	Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.
ОК 8.	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.
ОК 11.	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе,

обществу и человеку.

1.4. Количество часов на освоение программы дисциплины:

Максимальной объём учебной нагрузки обучающегося 56 часов, в том числе:

- обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 32 часа;
- самостоятельной работы обучающегося 24 часа.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	56
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	32
в том числе:	
практические занятия	12
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	24
в том числе:	
Изучение основной и дополнительной литературы;	6
Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями;	3
Составление электронных презентаций по заданной теме;	2
Изучение и анализ микропрепаратов, микрофотографий и рисунков;	2
Подготовка реферативных сообщений.	11
<i>Итоговая аттестация по дисциплине (промежуточная по образовательной программе) в форме дифференцированного зачета</i>	

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины «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		2/0/2	
Тема 1.1. История развития генетики. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками	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: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Значение генетики для медицины», «Аксиомы медицинской генетики»)	2	
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности		4/0/2	
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала: 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.	4	2
	Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека. 3. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. 4. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 5. Составление электронных презентаций по заданной теме.	2	

	6.Подготовка реферативных сообщений (примерные темы:«Химическая организация клетки», «Синтетический аппарат клетки», «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток»).		
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		4/6/6	
Тема 3.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами	Содержание учебного материала: 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.	2	2
	Практическое занятие «Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами»: Закономерности наследования признаков. Взаимодействие между генами	2	
	Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: 1.Изучение основной и дополнительной литературы. 2.Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание. 3.Решение задач моделирующих аллельное и не аллельное взаимодействие генов. Наследование признаков с неполной пенетрантностью. 4.Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 5.Составление электронных презентаций по заданной теме. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы:«Родоначальник генетики Г. Мендель» «Вторичное открытие законов Менделя»).	2	
Тема 3.2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека. Наследование свойств крови	Содержание учебного материала: Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.	2	1
	Практическое занятие «Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека. Наследование свойств крови»: Закономерности наследования свойств крови	4	
	Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе ABO и резус системе. 3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 4. Подготовка реферативных сообщений: (примерные темы: «Группа крови системы MNSs», «Группа крови системы P», Группы крови системы «Kell».	4	
Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии		2/2/2	
Тема 4.1. Генеалогический; Близнецовый; Биохимический;	Содержание учебного материала: 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	2	1

Цитогенетический; Популяционный. Методы перинатальной диагностики	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).		
	Практическое занятие «Генеалогический; Близнецовый; Биохимический; Цитогенетический; Популяционный. Методы перинатальной диагностики»: 1. Решение задач по расчету частоты генов и генотипов в популяциях (Закон Харди-Вайнберга). 2. Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение.	2	
	Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Показания для проведения цитогенетических исследований», «Молекулярно-генетические методы исследования»)	2	
	Раздел 5. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза	2/0/2	
Тема 5.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза	Содержание учебного материала: 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.	2	1
	Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Антропогенные факторы мутагенеза», «Радиационный мутагенез», «Биологические факторы мутагенеза»).	2	
	Раздел 6. Наследственность и патология	6/4/10	
Тема 6.1 Хромосомные болезни	Содержание учебного материала: Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме. Структурные аномалии хромосом.	2	1
	Практическое занятие «Хромосомные болезни»: Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных. Изучение аномальных	2	

	фенотипов и клиническое проявление генных заболеваний по фотографиям больных. Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах», «Клинические проявления хромосомных aberrаций», «Главные черты клинической картины генных болезней», «Клинический полиморфизм генных заболеваний и его причины», «Генетика некоторых генных болезней – болезни Реклингхаузена, миотоническая дистрофия, семейная гиперхолестеринемия и др.»).	4	
Тема 6.2 Наследственное предрасположение к болезням	Содержание учебного материала: 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.	2	1
	Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности», «Возможные механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью»)	2	
Тема 6.3. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико- генетическое консультирование	Содержание учебного материала: 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. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.	2	1
	Практическое занятие «Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний Медико-генетическое консультирование. Дифференцированный зачет»: 1. Учебная экскурсия в медико-генетическую лабораторию. Знакомство с лабораторными методами диагностики наследственных заболеваний. 2. Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний Дифференцированный зачет	2	2

	Внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Эффективность медико-генетических консультаций», «Доклиническая диагностика и профилактическое лечение наследственных болезней», «Просеивающие программы диагностики наследственных болезней» 5. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	4	
	Всего	56	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению.

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

Оборудование учебного кабинета:

- 30 посадочных мест (по количеству обучающихся);
- рабочее место преподавателя;

Технические средства обучения:

- компьютер.
- мультимедийная установка.

3.2. Информационное обеспечение дисциплины

I. Основные источники:

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

II. Дополнительные источники:

1. Атлас по цитогенетике. – М.:Мир, 1988.
2. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика (лекции и задачи). – Ростов-на-Дону: Феникс, 2002.
3. Мерфи Э., Чейз Г. Основы медико-генетического консультирования. – 1994.
4. Приходченко Н.Н., Шкурат Т.П. Генетика человека. – Ростов-на-Дону, 1998.
5. Рис, Стернберг. Введение в молекулярную биологию. – М.: Мир, 2002.
6. Сингер М., Берг П. Гены и геном 1 и 2 т. – М.: Мир, 1998.
7. Тейлор Д., Грин Н., Стаут У. Биология. – М.:Мир, 2002.
8. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. В 3 т. – М.: Мир, 1993.
9. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. Проблемы и подходы. – М.: Мир, 1989.
10. Фросин В.Н. Учебные задачи по общей и медицинской генетике. – Казань: Магариф, 1995.

III. Электронные образовательные ресурсы: (дидактический материал на электронном носителе для интерактивной доски, электронные дидактические материалы информационного, практического и контролирующего типов, электронные учебные пособия)

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения учебной 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
Умения	
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры.
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	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.
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий.
Знания	
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

Тематический план лекций

№	Тема	Количество часов
1	История развития генетики. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками	2
2	Цитологические основы наследственности	2
3	Цитологические основы наследственности	2
4	Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами	2
5	Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека. Наследование свойств крови	2
6	Генеалогический; Близнецовый; Биохимический; Цитогенетический; Популяционный. Методы перинатальной диагностики	2
7	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза	2
8	Хромосомные болезни	2
9	Наследственное предрасположение к болезням	2
10	Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	2

Тематический план практических занятий

№	Тема	Количество часов
1	Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами	2
2	Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека. Наследование свойств крови	2
3	Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека. Наследование свойств крови	2
4	Генеалогический; Близнецовый; Биохимический; Цитогенетический; Популяционный. Методы перинатальной диагностики	2
5	Хромосомные болезни	2
6	Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний Медико-генетическое консультирование. Дифференцированный зачет	2