

Рабочая программа дисциплины ОП.05. Генетика человека с основами медицинской генетики разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (ФГОС) среднего профессионального образования по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

Организация-разработчик: ГАПОУ АО «АМК».

Разработчик: **Тихонова Ольга Николаевна**, преподаватель высшей квалификационной категории ГАПОУ АО «АМК»

Рассмотрена и рекомендована к утверждению цикловой методической комиссией общепрофессиональных дисциплин и основ сестринского дела ГАПОУ АО «АМК».

Заключение ЦМК общепрофессиональных дисциплин и основ сестринского дела протокол № 8 от «20» 04 2016.

Председатель ЦМК общепрофессиональных дисциплин и основ сестринского дела О.И. Ерофеева *Ероф*

СОДЕРЖАНИЕ

	стр.
1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ	5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ	15
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ	18

1. ПАСПОРТ ПРИМЕРНОЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения программы

Рабочая программа дисциплины ОП. 05. Генетика человека с основами медицинской генетики является частью программы подготовки специалистов среднего звена (ППССЗ) в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело, укрупнённая группа специальностей по направлению подготовки 31.00.00 Клиническая медицина.

Рабочая программа дисциплины может быть использована при реализации программ дополнительного профессионального образования.

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

Дисциплина ОП. 04. Генетика человека с основами медицинской генетики является частью профессионального учебного цикла и относится к общепрофессиональным дисциплинам.

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.

1.4. Рекомендуемое количество часов на освоение программы дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 48 часов, в том числе:

1. обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 32 часа;
2. самостоятельной работы обучающегося 16 часов.

2. СТРУКТУРА И ПРИМЕРНОЕ СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	48
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	32
в том числе:	
практические занятия	10
Контрольные работы	2
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	16
в том числе:	
Дополнение лекций материалом из рекомендуемой литературы (подготовка сообщений, докладов).	4
Подготовка кроссвордов, тестовых заданий, графических диктантов.	1
Подготовка и оформление творческой работы по тематике, предложенной преподавателем (или по выбору студента).	4
Составление схем и таблиц к тексту.	1
Разработка мультимедийных презентаций.	3
Решение и составление генетических задач.	3
Итоговая аттестация в форме зачета.	
Рейтинг – план семестр ЗБ=10*2=20 баллов КУЗ=2*5=10/4премиальных балла СК=1*25=25 баллов Итого 55/4 премиальных балла «5» =55-51 «4» =50-44 «3» =43-39 «2» =38 и менее	

При изучении каждого раздела дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» проводятся следующие формы контроля знаний студентов:

- индивидуальный
- групповой
- комбинированный
- самоконтроль
- фронтальный

Все формы контроля рекомендуется проводить разными методами: устный, письменный, тестовый.

По окончании изучения дисциплины выставляется оценка, складывающаяся из:

1. оценки по теоретической подготовке;
2. оценки по практическим навыкам и умениям;
3. оценки выполнения итоговых тестовых заданий и ситуационных задач;
4. оценки качества выполнения самостоятельной работы.

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

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа обучающихся, курсовая работа (проект) (если предусмотрены)	Объем часов	Уровень освоения	
1	2	3	4	
Введение, методология, история развития генетики человека	Содержание учебного материала 1. Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. 2. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. 3. Разделы дисциплины «генетика человека с основами медицинской генетики». 4. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. 5. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. 6. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.	2	1	
	Лабораторные работы			-
	Практические занятия			-
	Контрольные работы			-
	Самостоятельная работа обучающегося 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 3. Подготовка реферативных сообщений.	1	2	
Раздел 1.	Цитологические и биохимические основы наследственности	4		
Тема 1.1. Морфофункциональная характеристика клетки. Жизненный цикл клетки. Виды деления и их характеристика	Содержание учебного материала 1. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки, плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. 2. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные	2	1,2	

	<p>особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла.</p> <ol style="list-style-type: none"> 3. Строение и функции хромосом человека, классификация. 4. Кариотип человека. 5. Основные типы деления эукариотических клеток. 6. Клеточный цикл и его периоды. 7. Биологическая роль митоза и амитоза. 8. Роль атипических митозов в патологии человека. 9. Биологическое значение мейоза. 10. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека. 		
	Лабораторные работы	-	
	Практические занятия 1 Цитологические основы наследственности.	2	2
	Контрольные работы	-	
	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <ul style="list-style-type: none"> - Изучение и анализ фотографий микропрепаратов соматических и половых клеток человека. - Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. - Изучение основной и дополнительной литературы. - Решение задач на нарушение митоза, мейоза. - Генетические карты - Факторы, влияющие на протекание митоза, мейоза. - Значение различных типов деления в природе и жизни человека. 	1	2,3
Тема 1.2. Биохимические и молекулярные основы наследственности	<p>Содержание учебного материала</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Генный уровень организации наследственного материала. Химическая организация гена Мономеры нуклеиновых кислот - нуклеотиды. 2. Биологический (генетический) код и его свойства. 3. Свойства ДНК: репликация и репарация. Основные различия в строении и функциях ДНК и РНК 4. Нуклеиновые кислоты и их виды. Структура РНК, ДНК. Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика 5. Реализация генетической информации. Биосинтез белка. 6. Контроль биосинтеза белка. 	2	2

	<p>7. Белки, как биологические полимеры. Функции белков в организме. Аминокислоты – мономеры белков, их амфотерный характер.</p> <p>8. Механизм образования полипептида.</p> <p>9. Структуры белковых молекул.</p> <p>10. Проблемы несовместимости белков.</p>		
	Лабораторные работы	-	
	<p>Практические занятия 1</p> <p>Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК. Биосинтез белка.</p>	1,5	2,3
	Контрольные работы	-	
	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <ul style="list-style-type: none"> - Изучение основной и дополнительной литературы. - Решение задач на биосинтез белка. - Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. - Подготовка реферативных сообщений. - История открытия и изучения нуклеиновых кислот. - Генетический код человека. - Программа «Геном человека». 	1	2
Раздел 2.	Наследственность и изменчивость	4	
Тема 2.1. Закономерности наследования признаков. Виды взаимодействия генов.	<p>Содержание учебного материала</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Сущность законов наследования признаков у человека. 2. Типы наследования менделирующих признаков у человека. 3. Генотип и фенотип. 4. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. 5. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. 6. Хромосомная теория Т. Моргана. 7. Сцепленные гены, кроссинговер. 8. Карты хромосом человека. 9. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. 10. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской 	2	2

	<p>кровью.</p> <p>11. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.</p>		
	Лабораторные работы	-	2,3
	Практические занятия 2 Закономерности наследования признаков	2	
	Контрольные работы	-	
	Самостоятельная работа обучающихся <ul style="list-style-type: none"> - Изучение основной и дополнительной литературы. - Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. - Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. - Подготовка реферативных сообщений. - Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью. - Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе. - Множественные аллели, летальные гены, пенетрантность - Генетическое обоснование своей группы крови и резус-фактора. - Характеристика наследственных заболеваний сцепленных с полом. 	3	
Тема 2.2. Изменчивость и ее виды. Понятие мутагенеза.	Содержание учебного материала <ol style="list-style-type: none"> 1. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. 2. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Фено- и генокопии. 3. Наследственная изменчивость: комбинативная, мутационная. Причины и сущность мутационной изменчивости. 4. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). 5. Мутагенез, его виды. 6. Эндо - и экзомутагены. 7. Фенокопии и генокопии. 	2	1,2
	Лабораторные работы	-	
	Практические занятия 1	0,5	

	Генные мутации.		
	Контрольные работы	-	
	Самостоятельная работа обучающихся <ul style="list-style-type: none"> - Изучение основной и дополнительной литературы. - Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. - Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. - Подготовка реферативных сообщений - Мутагены Архангельской области. 	2	2
Раздел 3.	Наследственность и патология	10	
Тема 3.1. Методы исследования генетики человека в норме и патологии.	Содержание учебного материала <ol style="list-style-type: none"> 1. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. 2. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. 3. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленном с полом наследовании. 4. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. 5. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. 6. Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина. 7. Метод дерматоглифики. 8. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). 9. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод. 	2	1
	Лабораторные работы	-	
	Практические занятия 2 Методы исследования генетики человека.	2	3
	Контрольные работы	-	

	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <ul style="list-style-type: none"> - Изучение основной и дополнительной литературы. - Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. - Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. - Подготовка реферативных сообщений. - Составление родословных схем. 	2	2
Тема 3.2. Хромосомные синдромы.	<p>Содержание учебного материала</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Наследственные болезни и их классификация. 2. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. 3. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме. 4. Структурные аномалии хромосом. 	2	1
	Лабораторные работы	-	2
	Практические занятия	-	
	Контрольные работы	-	
	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <ul style="list-style-type: none"> - Карты хромосом: генетические и цитологические. - Составление задач на моно- и дигибридное скрещивание. - Синдромы с изменением структуры хромосом. - Характеристика отдельных наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости и т.д.). 	2	
Тема 3.3. Генные болезни. Наследственное предрасположение к болезням.	<p>Содержание учебного материала</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Причины генных заболеваний. Виды по типу наследования. 2. Аутосомно-доминантные заболевания (синдром Марфана, нейрофиброматоз (болезнь Реклингхаузена), синдром Холт-Орама). 3. Аутосомно-рецессивные заболевания (муковисцидоз, адреногенитальный синдром, фенилкетонурия, галактоземия,). 4. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания (прогрессирующая мышечная дистрофия Беккера, мышечная 	2	2

	<p>дистофия Дюшенна, синдром Мартина-Белл, витамин Д-резистентный рахит).</p> <p>5. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др.</p> <p>6. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.</p> <p>7. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.</p> <p>8. Изолированные врожденные пороки развития.</p> <p>9. Мультифакториальные заболевания (пигментная ксеродерма, целиакия, серповидно-клеточная анемия, талассемия, синдром Элерса — Данлоса).</p> <p>10. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.</p>		
	Лабораторные работы	-	
	Практические занятия	-	
	Контрольные работы	-	
	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <ul style="list-style-type: none"> - Изучение основной и дополнительной литературы. - Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. - Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. - Подготовка реферативных сообщений. - Характеристика отдельных наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости и т.д.). 	2	2
Тема 3.4. Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.	<p>Содержание учебного материала</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Цели, задачи медико-генетического консультирования. Проспективное и ретроспективное консультирование. 2. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию. 3. Здоровый образ жизни как один из факторов, исключаящий наследственную патологию. 	2	1,2
	Лабораторные работы	-	
	Практические занятия	-	
	Контрольные работы	-	

	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <ul style="list-style-type: none"> - Изучение основной и дополнительной литературы. - Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. - Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. - Подготовка реферативных сообщений. - Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний. - Медико-генетическое консультирование в Архангельской области. 	1	2
<p>Тема 3.5. Пренатальная диагностика, методы.</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. 2. Методы пренатальной (дородовой) диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина). 3. Сроки проведения, основные показания, оценка результатов. 4. Неонатальный скрининг. 	2	2
	<p>Лабораторные работы</p>	-	
	<p>Практические занятия 3</p> <p>Наследственность и патология. Профилактика и лечение наследственных заболеваний.</p>	2	3
	<p>Контрольные работы</p>	-	
	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <ul style="list-style-type: none"> - Изучение основной и дополнительной литературы. - Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. - Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. - Подготовка реферативных сообщений. - Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний. - Применение методов пренатальной диагностики в г.Архангельск. - Применение методов пренатальной диагностики в современной медицине, показания и результаты. 	1	2
<p>Зачет</p>		2	

Всего:	48	
--------	----	--

Для характеристики уровня освоения учебного материала используются следующие обозначения:

- 1 - ознакомительный (узнавание ранее изученных объектов, свойств).
- 2 - репродуктивный (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством).
- 3 - продуктивный (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач).

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация программы дисциплины ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики требует наличия учебного кабинета «Генетики человека с основами медицинской генетики».

Оборудование учебного кабинета:

1. Шкаф для хранения учебно-наглядных пособий, приборов, микропрепаратов.
2. Шкаф для книг и микроскопов.
3. Классная доска.
4. Стол для преподавателя.
5. Стул для преподавателя.
6. Столы ученические.
7. Стулья ученические.

Технические средства обучения:

1. Компьютер.
2. Мультимедийная установка.
3. Микроскопы.

3.2. Информационное обеспечение обучения.

Основные источники:

1. Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебник/ Ред. Н. П. Бочков. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016.
2. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] учебник / Е.К. Хандогина [и др.]. - 2-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014.
3. Гайнутдинов, И. К. Медицинская генетика: Учебник / И. К. Гайнутдинов, Э. Д. Юровская. – М. : Дашков и К, 2011. - 336 с.
4. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика: учебник для мед.колледжей .- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 208 с. Гриф МО.
5. Бочков, Н. П. Клиническая генетика: учебник. - 4-е доп. и перераб. изд. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2011. Гриф УМО.
6. Генетика человека с основами медицинской генетики: Учебник / Е. К. Хандогина [и др.]. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 208 с.

Дополнительные источники:

1. Наследственные болезни: национальное руководство / ред.: Н. П. Бочков, Е. К. Гинтер, В. П. Пузырев. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 936 с. : ил. эл. опт. диск (CD-ROM).

2. Пособие по медицинской генетике: для студентов медицинских училищ / Л. А. Корольчук. – М.: ФГОУ "ВУНМЦ Росздрава", 2005. Гриф ВУНМЦ
3. Пособие для самостоятельной практической работы по медицинской генетике/ Л. А. Корольчук. - М.: ФГОУ "ВУНМЦ Росздрава", 2005.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения дисциплины ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий, тестирования, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий, проектов, исследований.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
Освоенные умения:	
- ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов	Выполнение практической работы, решение ситуационных задач, тестирование
- решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания	Выполнение практической работы, решение ситуационных задач, тестирование
- пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию	Выполнение практической работы, решение ситуационных задач, тестирование, фронтальный устный опрос
Освоенные знания:	
- биохимические и цитологические основы наследственности	Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, тестирование, контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся, практическая работа
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, тестирование, решение проблемных и ситуационных задач, контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся, практическая работа
- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, тестирование, решение проблемных и ситуационных задач, контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся, практическая работа
- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза	Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся
- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения	Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся

- цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию	Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, компьютерное тестирование, контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся
--	--