

**Министерство здравоохранения РД
ГБПОУ РД «Буйнакское медицинское училище»**

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

Специальность 34.02.01 Сестринское дело

г. Буйнакск, 2019г.

Одобрена цикловой методической
комиссией дисциплин
общепрофессионального цикла

Протокол № 10 от 28.08. 2019г.

Рабочая программа учебной дисциплины
разработана в соответствии с Федеральным
государственным образовательным стандартом
по специальности среднего профессионального
образования (далее – СПО) по специальности
34.02.01. Сестринское дело (базовой
подготовки)

Организация-разработчик: ГБПОУ РД «Буйнакское медицинское училище»

Разработчик: Шуаибова Сабина Алимгеревна



СОДЕРЖАНИЕ

	Стр.
1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	12
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	13

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения рабочей программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью основной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности СПО 34.02.01 Сестринское дело.

1.2. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» является частью цикла общепрофессиональных дисциплин.

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

В результате освоения дисциплины обучающийся должен уметь:

- проводить опрос 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.

ПК и ОК, которые актуализируются при изучении учебной дисциплины:

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 учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 53 часа, в том числе:

- обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося -36 часов;
- самостоятельной работы обучающегося -17 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)	53
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	36
Теоретические занятия	18
Практические занятия	18
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	17

Формой промежуточной аттестации является дифференцированный зачет

**2.2. Тематический план учебной дисциплины
«Генетика человека с основами медицинской генетики»**

№	Наименование тем	Макс. учебная нагрузка на студента, час.	Теоретические занятия	Практические занятия	Самостоятельная работа обучающихся
1.	Основные понятия дисциплины и её связь с другими науками. Цитологические и биохимические основы наследственности.	2	2	-	
2.	Генетическая роль нуклеиновых кислот. Свойства генетического кода. Механизмы и стадии митоза и мейоза.	3	-	2	1
3.	Законы Менделя. Пенетрантность и экспрессивность генов.	3	2		1
4.	Наследование признаков при моногибридном и дигибридном скрещивании.	3	-	2	1
5.	Хромосомная теория наследственности. Наследование групп крови, генетика пола	3	2		1
6.	Решение задач на наследование групп крови у человека	3	-	2	1
7.	Генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический и популяционно-статистический методы изучения наследственности	3	2		1
8.	Составление и анализ родословных схем	3	-	2	1
9.	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза	3	2		1
10.	Виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).	3	-	2	1
11.	Хромосомные болезни	6	2	2	2
12.	Генные болезни	6	2	2	2
13.	Наследственное предрасположение к болезням. Диагностика и лечение наследственных заболеваний.	3	2	-	1
14.	Скринирующие методы выявления наследственных заболеваний	3	-	2	1
15.	Медико-генетическое консультирование	3	2	-	1
16.	Дифференцированный зачет	3	-	2	1
	ИТОГО	53	18	18	17

2.3. Содержание учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические занятия, внеаудиторная (самостоятельная) учебная работа обучающихся	Объем часов	Уровень освоения
<p>Тема 1. Тема 2. Основные понятия дисциплины и её связь с другими науками. Цитологические и биохимические основы наследственности</p>	<p>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. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, оргanelлы и включения. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. Типы деления клеток. Биологическая роль митоза и амитоза. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека. Химическое строение 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.</p> <p>Теоретическое занятие Основные понятия дисциплины и её связь с другими науками. Цитологические и биохимические основы наследственности</p> <p>Практические занятия Генетическая роль нуклеиновых кислот. Свойства генетического кода. Механизмы стадии митоза и мейоза.</p> <p>Самостоятельная работа обучающихся Работа с основной и дополнительной работе по темам: Наиболее значимые открытия в генетике за последние 100 лет; Основные положения (аксиомы) медицинской генетики. Зарисовать схемы: Митоз и мейоз. Заполнение графа «Строение нуклеотида»</p>	6	1
<p>Тема 3. Закономерности наследования признаков</p>	<p>Содержание учебного материала Основные понятия генетики. Генотип и фенотип. Законы Г. Менделя. Моногибридное и дигибридное скрещивание. Анализирующее скрещивание, промежуточное наследование (неполное доминирование). Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.</p>	2	
	<p>Практические занятия Генетическая роль нуклеиновых кислот. Свойства генетического кода. Механизмы стадии митоза и мейоза.</p> <p>Самостоятельная работа обучающихся Работа с основной и дополнительной работе по темам: Наиболее значимые открытия в генетике за последние 100 лет; Основные положения (аксиомы) медицинской генетики. Зарисовать схемы: Митоз и мейоз. Заполнение графа «Строение нуклеотида»</p>	2	
		12	2

	<p>Типы сцепленного наследования у человека</p> <p>Решение задач на наследование групп крови и генетику пола. Хромосомная теория наследственности. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Наследование групп крови, генетика пола.</p>		
	<p>Теоретическое занятие</p> <p>Законы Менделя. Пенетрантность и экспрессивность генов. Хромосомная теория наследственности. Наследование групп крови, генетика пола</p>	4	
	<p>Практические занятия</p>		
	1. Наследование признаков при моногибридном и дигибридном скрещивании.	4	
	2. Решение задач на наследование групп крови у человека		
	Самостоятельная работа обучающихся		
	Составление и решение задач на полигибридное скрещивание	4	
	Составление и решение задач на наследование групп крови у человека		
	Содержание учебного материала		
Тема 4.			
Методы изучения наследственности человека в норме и патологии.	<p>Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Генетологический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследования. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Популяционно-статистический метод. Дерматологический метод изучения наследственности человека.</p>	6	2
	Теоретические занятия		
	1. Генетологический, близнецовый, цитогенетический, биохимический и популяционно-статистический методы изучения наследственности человека	2	
	Практические занятия		
	1. Составление и анализ родословных схем.	2	
	Самостоятельная работа обучающихся		
	Составить родословную своей семьи.	2	
	Содержание учебного материала		
Тема 5.			
Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	<p>Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутagens. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии</p>	6	2
	Теоретическое занятие		
	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза	2	
	Практическое занятие		
	Виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные,	2	

	хромосомные, геномные).		
	Самостоятельная работа обучающихся Подготовить сообщение на одну из тем: - генофонд современного человека - антропогенные факторы мутагенеза - радиационный мутагенез - биологические факторы мутагенеза	2	
Тема 6. Наследственность и патология	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. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью (моногенные болезни с наследственной предрасположенностью, полигенные болезни с наследственной предрасположенностью, виды мультифакториальных признаков, изолированные врожденные пороки развития). Методы изучения мультифакториальных заболеваний.	12	2
	Теоретические занятия	4	
	Хромосомные болезни	2	
	Генные болезни	2	
	Практическое занятие Хромосомные болезни Генные болезни	4	
	Самостоятельная работа обучающихся Подготовить реферат (на выбор): - Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах - Половая функция при хромосомных синдромах - Группы риска по развитию хромосомных синдромов - Причины генных заболеваний - Главные черты клинической картины генных болезней - Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.	4	
Тема 7 Диагностика и лечение наследственных заболеваний Медико-генетическое	Содержание учебного материала Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение	9	2

консультирование	<p>фегопротеина). 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.</p>	
	<p>Теоретические занятия</p> <p>1. Наследственная предрасположенность к болезням. Диагностика и лечение наследственных заболеваний</p> <p>2. Медико-генетическое консультирование</p> <p>Практические занятия</p> <p>1. Скринирующие методы выявления наследственных заболеваний</p> <p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <p>Составить текст беседы с предполагаемым пациентом по планированию семьи.</p>	<p>4</p> <p>2</p> <p>2</p> <p>2</p> <p>2</p> <p>3</p> <p>3</p> <p>2</p> <p>1</p> <p>54</p>
<p>Тема 8 Дифференцированный зачет</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <p>Тестирование, решение проблемных задач, выполнение заданий творческого характера</p> <p>Практическое занятие</p> <p>Дифференцированный зачет</p> <p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <p>Заполнение рабочих тетрадей. Подготовка к дифференцированному зачету</p>	
Всего		

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Материально-техническое обеспечение

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

Оборудование учебного кабинета:

- доска классная;
- стол и стул для преподавателя;
- столы и стулья для студентов;
- шкаф для хранения учебных пособий и книг;
- портреты ученых-биологов;
- стенды:
 - «Строение растительной и животной клетки»
 - «Аутосомные хромосомные заболевания»
 - «Гоносомные хромосомные заболевания»
- модель ДНК;
- микроскопы;
- микропрепараты.

Технические средства обучения:

- ноутбук;
- видеофильмы.

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень учебных изданий, интернет - ресурсов, дополнительной литературы

Основные источники:

1. Рубан Э.Д. – «Генетика человека с основой медицинской генетики»
-Изд. 4-е, стер. – Ростов н/Д: - феникс, 2015 г.: -319 с.

Дополнительные источники:

1. Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д. Медицинская генетика. - Ростов-на-Дону: Феникс, 2013. - 320 с.
2. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: ГЭОТАР - Медиа, 2013. - 224с.

Интернет-ресурсы:

Интернет – ресурсы, электронные учебные пособия и учебники:

1. www.medcollegelib.ru
2. Официальный сайт института цитологии и генетики СО РАН [Электронный ресурс] // www.bionet.nsc.ru/publ/c/
3. Форум о генетике и молекулярной биологии [Электронный ресурс] // www.genoforum.ru
4. Сайт института общей генетики [Электронный ресурс] // www.vjgg.ru

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» осуществляется преподавателем в процессе проведения учебных занятий, тестирования, выполнения обучающимися индивидуальных заданий и т.д., а также по итогам проведения дифференцированного зачета

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Основные показатели оценки результата
Умения:	
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	- прогнозирование потомства и составление рекомендаций по планированию семьи; - определение типов наследования патологических признаков; - проведение бесед по вопросам профилактики наследственных болезней в соответствии с алгоритмом.
Проводить беседы по планированию с учетом имеющейся наследственной патологией	-определение риска рождения больного ребенка; -анализ аномальных кариотипов по фотографиям больных; -составление текста бесед с больными наследственной патологией.
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней	-описание методов пренатальной диагностики; - объяснение результатов заполнения таблиц по характеристике кариотипов и фенотипов при хромосомных болезнях человека; -составление и анализ родословных схем; -составление схем обследования и опроса больных; -определение риска рождения больного ребенка.
Знания:	
Биохимические и цитологические основы наследственности	-установление различий между молекулами ДНК и РНК; -распознавание органоидов клетки; -точность и грамотность применения генетической терминологии.
Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	- решение задач на моно- и дигибридное скрещивание; -формулировка основных понятий генетики; точность и грамотность применения генетической терминологии.
Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	- составления и анализа родословных; -обоснованность применения методов изучения наследственности
Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза	-сравнение видов изменчивости
Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения	-анализ причин возникновения наследственных заболеваний; -объяснение механизмов возникновения заболеваний.
Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию	- составление схем обследования и опроса -наглядная демонстрация беседы с пациентом; -изучение раскладки аномальных кариотипов по фотографиям больных