

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
Генетика человека с основами медицинской генетики
Специальность: 34.02.01

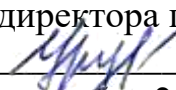
Электросталь, 2020 г.

ОДОБРЕНО

на заседании ЦМК ОПД и ПМ
специальности «Сестринское дело»
Протокол № 1
от «28» августа 2020 г.

Председатель  Т. С. Божко

УТВЕРЖДАЮ

Зам. директора по УВР
 О. П. Урусова
«01» сентября 2020 г.

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе
Федерального государственного образовательного стандарта по
специальности среднего профессионального образования: 34.02.01
Сестринское дело

Организация-разработчик: ФГБПОУ ЭМК ФМБА России

Разработчик: Частиёва Наталья Михайловна, преподаватель дисциплины
«Генетика человека с основами медицинской генетики»

Рекомендована методическим советом ФГБПОУ ЭМК ФМБА

Протокол № 2 от «03» сентября 2020 г.

СОДЕРЖАНИЕ

ПАСПОРТ ПРИМЕРНОЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	стр. 4
СТРУКТУРА И ПРИМЕРНОЕ СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6
УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРИМЕРНОЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	16
КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	17

1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «Генетика человека с основами медицинской генетики»

1.1. Область применения примерной программы

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

Программа учебной дисциплины может быть использована при разработке программ повышения квалификации по специальности Сестринское дело.

1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

Программа учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к профессиональному циклу дисциплин по специальности 34.02.01. Сестринское дело

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.

1.4. Рекомендуемое количество часов на освоение примерной программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося - 54 час., в том числе:
обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося - 36 часов;
самостоятельной работы обучающегося - 18 часов.

2. СТРУКТУРА И ПРИМЕРНОЕ СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	<i>Объем часов</i>
Максимальная учебная нагрузка (всего)	54
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	36
в том числе:	
практические занятия	18
промежуточный контроль	4
Самостоятельная работа обучающегося	18
Дифференцированный зачёт	2

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

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
Раздел 1 Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины		3	
Тема 1.1. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки	Содержание: <ol style="list-style-type: none"> 1. Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. 2. Разделы дисциплины. 3. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. 4. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. 5. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем. 	2	2
	Самостоятельная работа обучающегося: <ol style="list-style-type: none"> 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: «Значение генетики для медицины», «Аксиомы медицинской генетики») 	1	
Раздел 2.	Цитологические и биохимические основы наследственности	6	

<p>Тема 2.1. Цитологические основы наследственности.</p>	<p>Содержание:</p> <ol style="list-style-type: none"> 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 особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. 3. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. 4. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. 5. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека 6. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. 7. Сохранение информации от поколения к поколению. 8. Гены и их структура. 9. Реализация генетической информации. 10. Генетический код и его свойства. 	2	2
	<p>Практическое занятие Цитологические основы наследственности Промежуточный контроль в форме тестирования по теме 2.1.</p>	2	3
	<p>Самостоятельная работа обучающихся:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. 3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: <ul style="list-style-type: none"> • «Химическая организация клетки», • «Синтетический аппарат клетки», • «Регуляция клеточного цикла», • «Старение и гибель клеток». 	2	

	<ul style="list-style-type: none"> • «Открытие нуклеиновых кислот», • «Свойства нуклеиновых кислот». • «Практическое применение молекулярной биологии»). 		
Раздел 3.	Закономерности наследования признаков	15	
Тема 3.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании.	Содержание учебного материала	2	2
	1.Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих 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 1.Закономерности наследования признаков. Взаимодействие между генами	2	3
	Самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы 2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью. 3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 4. Составление электронных презентаций по заданной теме. 5. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Родоначальник генетики Г. Мендель» «Вторичное открытие законов Менделя»).	2	
Тема 3.2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты	Содержание: 1. Хромосомная теория Т.Моргана. 2. Сцепленные гены, кроссинговер. 3. Карты хромосом человека. 4.Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. 5.Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с	2	1

<p>человека.</p> <p>Наследственные свойства крови.</p>	<p>неправильно подобранной донорской кровью.</p> <p>6.Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.</p>		
	<p>Практическое занятие</p> <p>Наследование свойств крови (группы крови, резус фактора)</p> <p>Промежуточный контроль в форме тестирования по теме 3.1,3.2.</p>	4	3
	<p>Самостоятельная работа обучающихся:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4.Изучение основной и дополнительной литературы. 5.Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе 6.Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 7.Составление электронных презентаций по заданной теме. 8.Подготовка реферативных сообщений : (примерные темы: «Группа крови системы MNSs», «Группа крови системы Р», Группы крови системы Kell». 	3	
Раздел 4.	Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	12	
<p>Тема 4.1.</p> <p>Генеалогический метод.</p> <p>Близнецовый метод.</p> <p>Биохимический метод.</p>	<p>Содержание:</p> <ul style="list-style-type: none"> • 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. 	2	1

	<ul style="list-style-type: none"> • Роль наследственности и среды в формировании признаков. • Биохимический метод. • Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. 		
	Практическое занятие Составление и анализ родословных схем.	2	3
	Самостоятельная работа обучающихся: <ol style="list-style-type: none"> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Составление родословных схем. 	2	
Тема 4.2. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики.	Содержание: <ol style="list-style-type: none"> 1. Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. 2. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. 3. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина. 4. Метод дерматоглифики. 5. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). 6. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод. 7. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина). 	2	2
	Практическое занятие (по выбору) <ol style="list-style-type: none"> 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. Промежуточный контроль в форме тестирования по теме 4.1,4.2.	2	3
	Самостоятельная работа обучающихся: <ol style="list-style-type: none"> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 	2	

	<p>3. Составление электронных презентаций по заданной теме.</p> <p>4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Показания для проведения цитогенетических исследований», «Молекулярно-генетические методы исследования»)</p>		
Раздел 5.	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	6	
Тема 5.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	<p>Содержание:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. 2. Причины и сущность мутационной изменчивости. 3. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). 4. Эндо - и экзомутагены. 5. Мутагенез, его виды. 6. Фенокопии и генокопии. 	2	2
	<p>Практическое занятие Изменчивость и виды мутаций у человека</p> <p>Промежуточный контроль в форме тестирования по теме 5.1.</p>	2	3
	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <ol style="list-style-type: none"> 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	12	
Тема 6.1 Хромосомные болезни	<p>Содержание:</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. 		2

<p>Генные болезни</p>	<p>3. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме.</p> <p>4. Структурные аномалии хромосом.</p> <p>5. Причины генных заболеваний.</p> <p>6. Аутосомно-доминантные заболевания.</p> <p>7. Аутосомно-рецессивные заболевания.</p> <p>8. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.</p> <p>9. Y- сцепленные заболевания.</p>	<p>2</p>	
	<p>Практическое занятие</p> <p>Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных.</p> <p>Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.</p>	<p>2</p>	
	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <p>1. Изучение основной и дополнительной литературы.</p> <p>2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.</p> <p>3. Составление электронных презентаций по заданной теме.</p> <p>4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах», «Клинические проявления хромосомных aberrаций»).</p> <p>5. Изучение основной и дополнительной литературы.</p> <p>6. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.</p> <p>7. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.</p> <p>8. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Главные черты клинической картины генных болезней», «Клинический полиморфизм генных заболеваний и его причины», «Генетика некоторых генных болезней – болезни Реклингхаузена, миотоническая дистрофия, семейная гиперхолестериемия и др.»)</p>	<p>2</p>	<p>3</p>
<p>Тема 6.3 Наследственное предрасположение к</p>	<p>Содержание:</p> <p>1. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные</p>		

<p>болезням. Основные методы изучения наследственности человека. Клинико-генеалогический метод.</p>	<p>болезни с наследственной предрасположенностью.</p> <ol style="list-style-type: none"> 2. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. 3. Виды мультифакториальных признаков. 4. Изолированные врожденные пороки развития. 5. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. 6. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. 7. Методы изучения мультифакториальных заболеваний. 8. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. 9. Принципы лечения наследственных болезней 10. Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. 11. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг. 	2	2
--	--	---	---

	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <ol style="list-style-type: none"> 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») 5. Изучение основной и дополнительной литературы. 6. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 7. Составление электронных презентаций по заданной теме. 8. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Эффективность медико-генетических консультаций», «Доклиническая диагностика и профилактическое лечение наследственных болезней», «Просеивающие программы диагностики наследственных болезней») 9. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний. 	2	
	<p>Практическое занятие</p> <p>Дифференцированный зачет в форме тестирования</p>	2	3
Всего:		54	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета генетики человека с основами медицинской генетики

Оборудование учебного кабинета:

1. Таблицы.
2. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями
3. Микроскоп
4. Мультимедиа система (компьютер)
5. Видеофильмы
6. Контролирующие компьютерные программы

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

1. Основные источники:

1. Кайбияйнен Т. М. Генетика человека и наследственные болезни. Учебник для студентов медицинских колледжей и училищ. СПб.: Издательство «Гиппократ», 2016. – 288с.
2. Хандогина Е.К., И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин; Генетика человека с основами медицинской генетики; М.: «ГЭОТАР-Медиа» 2017. – 192 с.

2. Дополнительные источники:

1. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: Мастерство, 2002.
2. Приходченко Н.Н., Шкурат Т. П. Генетика человека. – Ростов-на-Дону, 1998.

3. Бочков Н.П. Клиническая генетика – М.: ГЭОТАР – Медиа, 2006.

4. Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д. «Медицинская генетика» Феникс Ростов – на- Дону. 2009г.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ 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, проектов, исследований.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
Умения	Наблюдение и оценка выполнения практических действий.
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	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	Наблюдение и оценка выполнения

диагностику наследственных болезней.	практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий.
Знания	Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Индивидуальный и групповой опрос.
Биохимические и цитологические основы наследственности	
Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	
Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	Индивидуальный и групповой опрос.
Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза	Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий.
Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения	Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Индивидуальный и групповой опрос.
Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию	Индивидуальный и групповой опрос.