

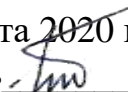
РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

**ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА
С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

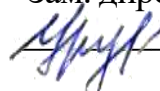
Специальность: 34.02.01 (очно-заочная форма обучения)

Электросталь, 2020 г.

ОДОБРЕНО

на заседании ЦМК ОПД и ПМ
специальности Сестринское дело
Протокол № 1
от «29» августа 2020 г.
Председатель  Божко Т. С.

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: Бодиско Ольга Дмитриевна, преподаватель

Рекомендована методическим советом ФГБПОУ ЭМК ФМБА
Протокол № 2 от «03» сентября 2020 г.

СОДЕРЖАНИЕ		стр.
1.	ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2.	СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	5
3.	УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ 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 программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности 34.02.01 Сестринское дело (базовой подготовки).

Рабочая программа учебной дисциплины может быть использована при разработке программ повышения квалификации и профессиональной переподготовки по специальности «Сестринское дело» и программ дополнительного профессионального образования средних медицинских работников по специальности «Сестринское дело».

1.2. Место учебной дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» входит как общепрофессиональная дисциплина ОП.04 в профессиональный цикл основной профессиональной образовательной программы по специальности Сестринское дело (очно-заочная форма обучения).

1.3. Цели и задачи учебной дисциплины – требования к результатам освоения учебной 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. Количество часов на освоение рабочей программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося - 74 часа, в том числе:
 обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося - 32 часа;
 самостоятельной работы обучающегося - 42 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)	74
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	32
в том числе: практические занятия	16
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	42
в том числе: - изучение лекционного материала, составление ГЛС, - составление глоссария. - подготовка реферативных сообщений, докладов. - создание мультимедийных презентаций, - работа с электронными образовательными ресурсами, - подготовка к зачету.	6 8 8 8 6 6
Итоговая аттестация – в форме дифференцированного зачета	

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

«Генетика человека с основами медицинской генетики»»

Наименование тем	Содержание учебного материала, практические занятия, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
Тема 1. Введение. Носители наследственной информации. Основные генетические процессы в клетках.	Содержание учебного материала 1.История, основные достижения и проблемы медицинской генетики. 2.Строение молекулы ДНК. 3.Генетический код и его свойства. 4.Ген – единица наследственной информации. 5.Понятие о генотипе и фенотипе. Хроматин и хромосомы. типы хромосом. 6.Нормальный кариотип человека. 7.Цитологические основы наследственности Самостоятельная работа обучающихся Изучение конспекта лекции.	2	1
	Практические занятия 1.Механизм реализации наследственной информации. 2.Изучение кариотипов мужчины и женщины. Типы метафазных хромосом. 3.Митоз и мейоз, их биологический смысл. Причина генетического разнообразия гамет.	2	2
	Самостоятельная работа обучающихся Составление терминологического словаря. работа с электронными образовательными ресурсами.	3	
	Тема 2. Закономерности	Содержание учебного материала 1.Законы классической генетики. Доминирование. Доминантные и рецессивные признаки. 2.Моногибридное и дигибридное скрещивание.Расщепление в F ₂ .	2

<p>наследования. Взаимодействие генов.</p>	<p>3. Множественный аллелизм. 4. Взаимодействие аллельных генов: полное доминирование, неполное доминирование, кодоминирование. 5. Типы взаимодействия неаллельных генов: комплементарность, эпистаз, полимерия. 6. Пенетрантность и экспрессивность генов. 7. Понятие о сцепленном наследовании генов. Самостоятельная работа обучающихся Изучение конспекта лекции.</p>	3	
	<p>Практические занятия 1. Генетика групп крови. Наследование резус-фактора. 2. Решение генетических задач на наследование групп крови, Rh-фактора и других признаков человека. 3. Выполнение тестовых заданий (обучающих, контрольных)</p>	2	2
	<p>Самостоятельная работа обучающихся Составление глоссария. Создание мультимедийной презентации. Работа с электронными образовательными ресурсами.</p>	3	
<p>Тема 3. Наследственность и изменчивость</p>	<p>Содержание учебного материала 1. Понятие изменчивости. Изменчивость групповая и индивидуальная. 2. Типы изменчивости: фенотипическая (ненаследственная), генотипическая (наследственная). 3. Свойства и примеры фенотипической изменчивости. Пределы модификационной изменчивости – норма реакции. Вариационная кривая. 4. Генотипическая изменчивость комбинативная и мутационная. 5. Наследственная изменчивость – материал для естественного отбора, движущая сила эволюционного процесса. 6. Генетическая стабильность популяции. Закон Харди-Вайнберга. 7. Генетический и фенотипический полиморфизм. Значение в медицинской практике (в соблюдении принципа «лечить не болезнь, а больного»).</p>	2	1

	Самостоятельная работа обучающихся Изучение конспекта лекции	2	2
	Практические занятия 1. Составление ГЛС «Классификация форм изменчивости». 2. Решение задач по составлению вариационной кривой и вычислению среднего значения признака в группе обследуемых на основе антропометрических данных. Использование вариационных методов в медицинской статистике. 3. Работа с учебником. Письменные ответы на вопросы по теме.	2	
	Самостоятельная работа обучающихся Заполнение терминологического словаря. Составление графологических структур. Создание мультимедийной презентации.	3	
Тема 4. Мутации. Мутагенез и мутагенные факторы.	Содержание учебного материала	2	1
	1. Мутации как причина генетической патологии. Классификация мутаций. Соматические мутации и их проявления. Понятие репарации. 2. Генеративные мутации. Генные мутации как причина большинства наследственных заболеваний. 3. Хромосомные перестройки, их цитологические основы. 4. Геномные мутации: анеуплоидия, полиплоидия. 5. Спонтанные и индуцированные мутации. 6. Мутагенные факторы. Радиационный мутагенез. Биологические факторы мутагенеза. Понятие генетического груза.	3	
	Самостоятельная работа обучающихся Изучение конспекта лекции.	3	2
	Практические занятия 1. Составление ГЛС «Классификация мутаций». 2. Моделирование мутагенеза. Биохимические последствия. 3. Работа с обучающими тестами, разбор ошибок.	2	

	Самостоятельная работа обучающихся	3	
	Заполнение терминологического словаря. Подготовка сообщений, докладов.		
Тема 5. Методы изучения наследственности человека	Содержание учебного материала	2	1
	1.Взаимодействие наследственных и средовых факторов. Экологические (мультифакториальные) заболевания. 2.Особенности человека как объекта генетических исследований. 3.Генеалогический метод антропогенетики. Терминология. Анализ генеалогических схем, установление типа наследования патологического признака. 3.Цитогенетический метод и диагностика хромосомных болезней. 4.Близнецовый метод Ф.Гальтона. Монозиготные и дизиготные близнецы. Конкордантность. 5.Биохимический метод изучения наследственности человека. Примеры.		
	Самостоятельная работа обучающихся	3	
	Изучение конспекта лекции, подготовка сообщения.		
	Практические занятия	2	2
1.Прослушивание сообщений. 2.Анализ генеалогических схем. Установление типа наследования. 3.Решение генетических задач.			
	Самостоятельная работа обучающихся	3	
	Составление генеалогической схемы на основе семейного анамнеза. Создание мультимедийной презентации.		
Тема 6. Наследственные болезни человека	Содержание учебного материала	2	1
	1.Клиническая генетика. Принципы классификации наследственных болезней. 2.Хромосомные болезни: гетероплоидии по аутосомам – синдром Дауна и другие аутосомные трисомии. Структурные перестройки хромосом.. Заболевания, связанные с аномалиями половых хромосом.		

	<p>3.Генные болезни. Принципы классификации моногенных наследственных заболеваний.</p> <p>4.Мультифакториальные болезни и другие формы генетической патологии.</p> <p>5.Генетика и рак. Особенности канцерогенеза. Вирусные онкогены.</p> <p>Самостоятельная работа обучающихся Изучение конспекта лекции.</p>	3	
	<p>Практические занятия 1.Выступление студентов с презентациями. 2.Работа с тестовыми заданиями.</p>	2	2
	<p>Самостоятельная работа обучающихся Заполнение терминологического словаря. Подготовка докладов, сообщений. Письменные ответы на контрольные вопросы</p>	3	
<p>Тема 7. Тератогенез. Врождённые пороки и малые аномалии развития</p>	<p>Содержание учебного материала. 1.Понятие о тератологии. Разнообразие врожденных пороков развития. 2.Перечень наиболее часто встречающихся аномалий. 3.Наследственные заболевания отдельных органов и систем. 4.Прослушивание докладов и сообщений.</p>	2	1
	<p>Самостоятельная работа обучающихся Изучение конспекта лекции.</p>	2	
	<p>Практические занятия 1.Изучение лабораторных методов диагностики наследственных болезней (работа с учебником – с.165-183), составление краткого конспекта, обсуждение. 2.Ответы на контрольные вопросы.</p>	2	2
	<p>Самостоятельная работа обучающихся Заполнение терминологического словаря. Подготовка докладов, сообщений, презентаций. Работа с электронными образовательными ресурсами.</p>	3	

Тема 8. Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала	2	
	1.Значение МГК для профилактики наследственной патологии, показания к обращению в медико-генетическую консультацию. 2.Этапы МГК. 3.Пренатальная диагностика. Неинвазивные (УЗИ, ЭКГ плода, определение маркеров, пренатальная диагностика) и инвазивные (амниоцентез, биопсия хориона, кордоцентез, и др.) методы. 4.Диспансеризация больных с наследственной патологией.. 5.Роль социальных мероприятий в профилактике наследственной патологии; этические проблемы МГК. Самостоятельная работа обучающихся Изучение конспекта лекции. Повторение пройденного.	4	2
	Практические занятия		
	Дифференцированный зачет: выполнение практического задания, собеседование.	2	2
Всего:		16/16/42	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация учебной дисциплины допускает отсутствие специального учебного кабинета генетики человека.

Оборудование учебного кабинета:

- рабочее место преподавателя;
- посадочные места по количеству обучающихся;
- доска аудиторная (меловая и маркерная);
- шкафы для наглядных пособий.

Технические средства обучения:

- компьютер с лицензионным программным обеспечением;
- экран (телевизор).

Наборы раздаточного материала для изучения кариотипа человека;

- мультимедийный альбом по медицинской генетике;
- методические материалы по генеалогии;
- задачи по медицинской генетике;
- плакаты, схемы, фотографии.

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

Основные источники:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник для медицинских училищ и колледжей / Е.К.Хандорина, И.Д.Терехова, С.С.Жилина, М.Е.Майорова, В.В.Шахтарин, А.В.Хандогина. – 3-е изд., стер. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 192 с.
2. Васильева Е.Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: Учебное пособие. – СПб.: Издательство «Лань», 2016. – 96 с.

Дополнительные источники:

1. Медицинская генетика: Учебник / Н.П.Бочков, А.Ю.Асанов, Н.А.Жученко и др. – М.: Издательский центр «Академия», 2013. – 192 с.
2. Акуленко Л.В., Угаров И.В. Медицинская генетика: учебник для медицинских училищ и колледжей под ред. О.О. Янушевича и С.Д. Арутюнова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 208 с.

Интернет-ресурсы:

1. Здоровый образ жизни (Долговечность жизни организма) - Режим доступа: <http://www.fiziolive.ru/html/dolgoletie/index-dolgoletie1.htm> свободный.- Загл. с экрана.

2. Медицинский справочник (Основы общей патологии) - Режим доступа: <http://www.medical-enc.ru/sportivnaya-medicina/osnovy-obshej-patologii.shtml> свободный.- Загл. с экрана.

3. Медицинская классика - Режим доступа: http://www.medklassika.ru/davydovski_1962/8/ свободный. - Загл. с экрана.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<p><i>умения:</i> проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией, проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; проводить предварительную диагностику наследственных болезней.</p> <p><i>знания:</i> биохимические и цитологические основы наследственности; закономерности наследования признаков; методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; основные группы наследственных заболеваний; цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</p>	<p>Наблюдение за деятельностью обучающихся в ходе практических занятий, защита практических заданий.</p> <p>Анализ и оценка самостоятельной работы обучающихся (гlossариев; графологических структур; реферативных сообщений и докладов; мультимедийных презентаций с использованием электронных образовательных ресурсов; выполнения контрольных тестовых заданий).</p> <p>Устный, письменный, фронтальный опрос.</p>