

Медицинский колледж
ФГБОУ ВО ДГМУ Минздрава России

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

0П.05. Генетика человека с основами медицинской генетики

Специальность 31.02.01 Лечебное дело

г. Махачкала, 2020 г.

Одобрена цикловой методической
комиссией дисциплин
общепрофессионального цикла

Протокол № 6 от 29.06.2020 г.

Рабочая программа учебной
дисциплины разработана в соответствии
с Федеральным государственным
образовательным стандартом по
специальности среднего
профессионального образования (далее
– ФГОС СПО)

31.02.01. Лечебное дело (углублённой
подготовки)

Организация-разработчик: Медицинский колледж ФГБОУ ВО ДГМУ
Минздрава России

Разработчик: Магомедова Патимат Магомедовна, преподаватель медицинского
колледжа ФГБОУ ВО ДГМУ Минздрава России

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
5. АДАПТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ПРИ ОБУЧЕНИИ ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ	14
6. ЛИСТ ВНЕСЕННЫХ ИЗМЕНЕНИЙ	17

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.05. 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 31.02.01 Лечебное 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:

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 6. Работать в коллективе, команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.

ОК 7. Брать ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий.

ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.

ОК 9. Ориентироваться в условиях смены технологий в профессиональной деятельности.

ОК 10. Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

ОК 12. Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.

ОК 13. Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.

ПК 2.2. Определять тактику ведения пациентов

ПК 2.3. Выполнять лечебные вмешательства

ПК 2.4. Проводить контроль эффективности лечения

ПК 3.1. Проводить диагностику неотложных состояний.

ПК 5.3. Осуществлять паллиативную помощь.

1.4. Количество часов на освоение программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 48 часов, в том числе:

аудиторной учебной работы обучающегося (обязательных учебных занятий) 32 часа;

внеаудиторной (самостоятельной) учебной работы обучающегося 16 часов.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	<i>Объем часов</i>
Максимальная учебная нагрузка (всего)	<i>48</i>
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	<i>32</i>
Теоретические занятия	<i>16</i>
Практические занятия	<i>16</i>
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	<i>32</i>

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.	Количество аудиторных часов при очной форме обучения			Самостоятельная работа обучающихся
			Всего	Теоретические занятия	Практические занятия	
1.	Основные понятия дисциплины и её связь с другими науками. Цитологические и биохимические основы наследственности.	3	2	2	0	1
2.	Генетическая роль нуклеиновых кислот. Свойства генетического кода. Механизмы и стадии митоза и мейоза. Строение и функции хромосом человека.	3	2	0	2	1
3.	Законы Менделя. Пенетрантность и экспрессивность генов.	3	2	2	0	1
4.	Наследование признаков при моногибридном и дигибридном скрещивании	3	2	0	2	1
5.	Хромосомная теория наследственности. Наследование групп крови, генетика пола. Хромосомные карты человека	3	2	2	0	1
6.	Решение задач на наследование групп крови у человека	3	2	0	2	1
7.	Генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический и популяционно-статистический методы изучения наследственности человека	3	2	2	0	1
8.	Составление и анализ родословных схем.	3	2	0	2	1
9.	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза	6	4	2	2	2
10.	Хромосомные болезни	6	4	2	2	2
11.	Генные болезни	6	4	2	2	2
12.	Наследственное предрасположение к болезням. Диагностика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	3	2	2	0	1
13.	Дифференцированный зачет	3	2	0	2	1
ИТОГО		48	32	16	16	16

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, органеллы 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>	6	2	
	<p>Теоретическое занятие 1. Основные понятия дисциплины и её связь с другими науками. Цитологические и биохимические основы наследственности</p>			2
	<p>Практические занятия 1. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот. Свойство генетического кода. Строение и функции хромосом человека.</p>			2
	<p>Самостоятельная работа обучающихся Работа с основной и дополнительной работой по темам: Наиболее значимые открытия в генетике за последние 100 лет; Основные положения (аксиомы) медицинской генетики Зарисовать схемы: Митоз и мейоз. Подготовка реферативного сообщения «типы и функции РНК»</p>			2

<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, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Типы сцепленного наследования у человека Решение задач на наследование групп крови и генетику пола. Хромосомная теория наследственности. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Наследование групп крови, генетика пола.</p>	12	2
	<p>Теоретическое занятие 1. Законы Менделя 2. Хромосомная теория наследственности. Наследование групп крови, генетика пола. Хромосомные карты человека</p>	4	
	<p>Практические занятия</p>	4	
	1.Наследование признаков при моногибридном и дигибридном скрещивании.	2	
	2.Решение задач на наследование групп крови у человека	2	
	<p>Самостоятельная работа обучающихся Составление и решение задач на полигибридное скрещивание Составление и решение задач на наследование групп крови и генетику пола</p>	4	
<p>Тема 4. Методы изучения наследственности человека в норме и патологии.</p>	<p>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 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
	<p>Теоретические занятия 1. Генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический и популяционно-статистический методы изучения наследственности человека</p>	2	
	<p>Практические занятия</p>	2	

	1. Составление и анализ родословных схем.		
	Самостоятельная работа обучающихся Изучение основной и дополнительной литературы. Составление электронных презентаций. Составить родословную своей семьи.	2	
Тема 5. 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 экзомуагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии. Эндо и экзомуагены. Мутагенез его виды. Фенокопии и генокопии.	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, хромосомные, геномные).	2	
	Самостоятельная работа обучающихся Подготовить сообщение на одну из тем: - генофонд современного человека - антропогенные факторы мутагенеза - радиационный мутагенез - биологические факторы мутагенеза Изучение основной и дополнительной литературы. Составление электронных презентаций. Подготовка реферативных сообщений (темы; «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	
	1. Хромосомные болезни	2	
	2. Генные болезни	2	
	Практическое занятие	4	
	1. Хромосомные болезни 2. Генные болезни		
	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 консультирование	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 фетопротеина). 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.	3	2
	Теоретические занятия	2	
	Наследственное предрасположение к болезням. Диагностика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование		
	Самостоятельная работа обучающихся Составить текст беседы с предполагаемым пациентом по планированию семьи. Изучение основной и дополнительной литературы. Составление электронных презентаций. Подготовка реферативных сообщений.	1	
Тема 8	Содержание учебного материала Тестирование, решение проблемных задач, выполнение заданий творческого характера	3	

Дифференцированный зачет	Практическое занятие Дифференцированный зачет	2	
	Самостоятельная работа обучающихся Заполнение рабочих тетрадей. Подготовка к дифференцированному зачету	1	
Всего		48	

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»
- 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, 2016. - 320 с.
2. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: ГЭОТАР - Медиа, 2017. - 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.vigg.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

5. АДАПТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ПРИ ОБУЧЕНИИ ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ

Адаптация рабочей программы учебной дисциплины ОП 05. Генетика человека с основами медицинской генетики проводится при реализации адаптивной образовательной программы – программы подготовки специалистов среднего звена по специальности 31.02.01 Лечебное дело в целях обеспечения права инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья на получение профессионального образования, создания необходимых для получения среднего профессионального образования условий, а также обеспечения достижения обучающимися инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья результатов формирования практического опыта.

Оборудование кабинета генетики человека с основами медицинской генетики для обучающихся с различными видами ограничения здоровья.

Оснащение учебного кабинета генетики человека с основами медицинской генетики должно отвечать особым образовательным потребностям обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья. Кабинеты должны быть оснащены оборудованием и учебными местами с техническими средствами обучения для обучающихся с различными видами ограничений здоровья.

Кабинет, в котором обучаются лица с нарушением слуха должен быть оборудован радиоклассом, компьютерной техникой, аудиотехникой, видеотехникой, электронной доской, мультимедийной системой.

Для слабовидящих обучающихся в кабинете предусматриваются просмотр удаленных объектов при помощи видеоувеличителей для удаленного просмотра. Использование Брайлевской компьютерной техники, электронных луп, программ невизуального доступа к информации, технических средств приема-передачи учебной информации в доступных формах.

Для обучающихся с нарушением опорно-двигательного аппарата кабинет должен быть оборудован передвижными регулируемые партами с источником питания.

Вышеуказанное оснащение устанавливается в кабинете при наличии обучающихся по адаптированной образовательной программе с учетом имеющегося типа нарушений здоровья у обучающегося.

Информационное и методическое обеспечение обучающихся

Доступ к информационным и библиографическим ресурсам, указанным в п. 3.2. рабочей программы, должен быть представлен в формах, адаптированных к ограничениям здоровья обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья:

Для лиц с нарушениями зрения (не менее двух видов):

- в печатной форме увеличенным шрифтом;
- в форме электронного документа;
- в форме аудиофайла;
- в печатной форме на языке Брайля.

Для лиц с нарушениями слуха:

- в печатной форме;
- в форме электронного документа.

Для лиц с нарушениями опорно-двигательного аппарата (не менее двух видов):

- в печатной форме;
- в форме электронного документа;
- в форме аудиофайла.

Для лиц с нервно-психическими нарушениями (расстройство аутического спектра, нарушение психического развития):

- использование текста с иллюстрациями;
- мультимедийные материалы.

Во время самостоятельной подготовки обучающиеся инвалиды и лица с ограниченными возможностями здоровья должны быть обеспечены доступом к сети Интернет.

Формы и методы контроля и оценки результатов обучения

Указанные в разделе 4 программы формы и методы контроля проводятся с учетом ограничения здоровья обучающихся. Целью текущего контроля является

своевременное выявление затруднений и отставания, обучающегося с ограниченными возможностями здоровья и внесение коррективов в учебную деятельность.

Форма промежуточной аттестации устанавливается с учетом индивидуальных психофизических особенностей обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья (устно, письменно на бумаге, письменно на компьютере, в форме тестирования и т.п.).

При проведении промежуточной аттестации обучающемуся предоставляется время на подготовку к ответу, увеличенное не более чем в три раза, установленного для подготовки к ответу обучающимся, не имеющим ограничений в состоянии здоровья.

6. ЛИСТ ВНЕСЕННЫХ ИЗМЕНЕНИЙ

При разработке рабочей программы дисциплины ОП 05. Генетика человека с основами медицинской генетики в 2020/2021 учебном году внесены следующие изменения:

1. В рабочую программу внесен раздел Адаптация рабочей программы при обучении лиц с ограниченными возможностями здоровья.
2. Исправлены технические ошибки.
3. Обновлен список литературы – вызвано необходимостью использования литературы не старше 5 лет.