

Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение
«Троицкий медицинский колледж»



УТВЕРЖДАЮ

И.О. директора ГБПОУ

Троицкий медицинский колледж»

Н.В. Строчкова

«31» августа 2018 года

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

П.00 Профессиональный цикл

ОП.00 Общепрофессиональные дисциплины

ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

специальность 34.02.01 Сестринское дело

программа подготовки специалистов среднего звена
среднего профессионального образования базовой подготовки

г. Троицк, 2018 г.

Рабочая программа учебной дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики составлена с учётом требований:

- Федерального государственного образовательного стандарта по специальности среднего профессионального образования

34.02.01 Сестринское дело;

- примерной программы учебной дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики для профессиональных образовательных организаций.

Составитель: преподаватель высшей квалификационной категории
О.В. Кочеткова.

СОДЕРЖАНИЕ

	стр.
ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА	4
1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	8
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	14
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	16

ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Настоящая программа учебной дисциплины ориентирована на реализацию ФГОС среднего профессионального образования с учетом профиля получаемого профессионального образования.

Генетика человека представляет собой область знаний о наследственности и изменчивости человека, имеющих непосредственное отношение к проблемам и задачам медицины. Предметом ее изучения являются, в первую очередь, генетические основы патологических состояний человека. Причиной появления наследуемых заболеваний и аномалий развития индивидуумов служат изменения генов и хромосом, возникающие под воздействием мутагенных факторов (мутагенов) внешней среды.

Возрастающее значение генетики определяется, прежде всего, тем обстоятельством, что активное вмешательство человека в окружающую среду приводит к ее интенсивному загрязнению и повышению уровня мутационной изменчивости организмов.

Генетика все более входит в повседневную жизнь людей, определяя будущее семьи и всего человечества, поэтому в настоящее время значительно возрастает роль генетических знаний в профессиональном образовании и практической деятельности медицинского работника. Это требует подготовки медицинских специалистов, владеющих современными знаниями о наследственности и изменчивости человека, для работы в различных ЛПУ.

Рабочая программа по своей структуре построена по следующему принципу: сначала освещение общих вопросов генетики человека, а затем дана характеристика наследственной патологии, освещены вопросы диагностики, лечения и профилактики наследственных болезней.

Содержание программы направлено на освоение знаний законов наследственности и изменчивости, которые необходимы специалисту, изучающему природу человека, для понимания новых методов диагностики, лечения и профилактики наследственных болезней;

овладение умениями решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания; пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию;

овладение профессиональными и общими компетенциями;

развитие познавательных интересов, интеллектуальных и творческих способностей обучающихся в процессе изучения генетических закономерностей; выдающихся достижений генетики, вошедших в общечеловеческую культуру в ходе работы с различными источниками информации.

Программой предусмотрена самостоятельная внеаудиторная работа, включающая подготовку и написание рефератов, сообщений на заданные темы, самостоятельное решение генетических задач с использованием условий из задачников, составление задач, таблиц, тестовых заданий, оформление мультимедийных презентаций, подготовка кроссвордов и т.п.

Изучение учебной дисциплины завершается итоговой аттестацией в форме дифференцированного зачета в рамках аттестации студентов в процессе освоения ППСЗ с получением среднего профессионального образования.

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС по специальности СПО 34.02.01 Сестринское дело

1.2. Место дисциплины в учебном плане: дисциплина профессионального цикла, общепрофессиональные дисциплины

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;
- типы наследования признаков;
- 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 54 часа, в том числе:

- обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося – 36 часов;
- самостоятельной работы обучающегося – 18 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)	54
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	36
в том числе:	
теоретические занятия	18
практические занятия	18
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	18
Изучение основной и дополнительной литературы; работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями; составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины; подготовка реферативных сообщений; изучение и анализ микропрепаратов, кодовых таблиц, фотографий и рисунков; проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний; решение задач; составление родословных схем.	
Итоговая аттестация в форме дифференцированного зачета	

**2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины
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)	Объем часов	Уровень освоения	
			3	4
1	2	3		4
Зведение.	<p>Содержание учебного материала</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. 2. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. 3. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. <p>Самостоятельная работа:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Изучение основной и дополнительной литературы • Работа с информационными средствами обучения на бумажном и электронном носителях. • Подготовка рефератов, презентаций на темы: <ul style="list-style-type: none"> - «Генная инженерия» - «История развития генетики» - «Вклад отечественных ученых в развитие генетики» - «Молекулярная генетика» - «Драматические страницы в истории развития генетики» - «Успехи современной генетики в медицине и здравоохранении» 	2		1
Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности.		6		
Тема 1.1. Цитологические основы наследственности.	<p>Содержание учебного материала</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Строение и функции клетки. 2. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. 3. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. 4. Амитоз. Митоз и его биологическая роль. Патология митоза. 5. Мейоз, его биологическое значение. Патология мейоза. <p>Практическое занятие.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1.1. Цитологические основы наследственности. <p>Самостоятельная работа:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Изучение основной и дополнительной литературы. 			1
		2		2

	<ul style="list-style-type: none"> • Подготовка реферативных сообщений, презентаций: - «Клеточная теория строения организмов. История и современное состояние» • Работа с информационными средствами обучения на бумажном и электронном носителях. 		
Тема 1.2.	Содержание учебного материала		
Биохимические основы наследственности.	1. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.	2	1
	2. Сохранение информации от поколения к поколению.		
	3. Гены, их структура и свойства.		
	4. Реализация генетической информации.		
	5. Генетический код и его свойства.		
	Самостоятельная работа:		
	• Изучение основной и дополнительной литературы.		
	• Подготовка реферата, презентации на тему: «Клонирование»		
	• Составление электронных презентаций, кроссвордов, таблиц:		
	- «Строение и функции клетки».		
	- «Сравнительная характеристика ДНК и РНК»		
	• Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.		
	• Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека.		
Раздел 2.		10	
Закономерности наследования признаков.			
Тема 2.1.	Содержание учебного материала		
Законы наследования признаков у человека.	1. Моногибридное скрещивание. I и II законы Г.Менделя.	2	1
	2. Дигибридное скрещивание. III закон Г.Менделя.		
	3. Наследование групп крови и резус-фактора.		
	4. Хромосомная теория наследственности.		
	Практические занятия:		
	2.1.1. Моногибридное скрещивание.		
	2.2. Дигибридное скрещивание.		
	2.3. Наследование групп крови и резус-фактора.		
	2.4. Наследование, сцепленное с полом.		
		8	2

	<p>Самостоятельная работа:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе ABO и резус системе; на наследование, сцепленное с полом. • Изучение основной и дополнительной литературы. • Работа с обучающими электронными пособиями. • Составление электронных презентаций и подготовка рефератов на темы: <ul style="list-style-type: none"> - «Жизнь и деятельность Г. Менделя» - «Жизнь и деятельность Т.Моргана» - ««Донаучные» представления о наследственности» 		
<p>Раздел 3. Наследственность и изменчивость.</p>		6	
<p>Тема 3.1. Наследственность и среда. Типы изменчивости.</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Роль генотипа и среды в формировании фенотипа. 2. Близнецовый метод. 3. Изменчивость, её формы. <p>Практические занятия:</p> <ol style="list-style-type: none"> 3.1. Методы изучения наследственности человека в норме и патологии. 3.2. Генеалогический метод изучения наследственности человека. <p>Самостоятельная работа:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Изучение основной и дополнительной литературы. • Составление электронных презентаций и подготовка рефератов на темы: <ul style="list-style-type: none"> - «Фенокопии» - «Роль генотипа и внешней среды в проявлении фенотипа» - «Фенотипическая изменчивость» - «Мутационная изменчивость» - «Родственные браки» • Составление электронных презентаций: «Близнецовый метод»; «Генеалогический метод» • Составление родословных схем. 	2	1
<p>Раздел 4. Наследственность и патология.</p>		4	2
<p>Тема 4.1. Хромосомные болезни.</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Наследственные болезни и их классификация. 2. Хромосомные мутации. Синдромы частичных моносомий. 	6	
		2	1

	<p>3. Генные мутации. Аутосомные трисомии.</p> <p>4. Генные мутации. Гетероллоидии по половым хромосомам.</p> <p>Самостоятельная работа:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Изучение основной и дополнительной литературы. • Работа с электронными пособиями. • Составление электронных презентаций и подготовка рефератов на темы: <ul style="list-style-type: none"> - «Гермафродитизм» - «Хромосомные заболевания, обусловленные количественными аномалиями аутосом» - «Хромосомные заболевания, обусловленные количественными аномалиями половых хромосом» 		
<p>Тема 4.2. Генные болезни.</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Аутосомно-доминантные заболевания. 2. Аутосомно-рецессивные-заболевания. 3. X-сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. <p>Самостоятельная работа:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Изучение основной и дополнительной литературы. • Составление электронных презентаций и подготовка докладов на темы: <ul style="list-style-type: none"> - «Энзимопатии» - «НБО аминокислот» - «НБО углеводов» - «НБО липидов» - «НБО гормонов» - «Порфирия» - «Мышечные дистрофии» - «Синдром Марфана» - «Нейрофибромадоз» - «Муковисцидоз» 	2	1
<p>Тема 4.3. Врожденные пороки развития.</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Понятие о ВПР. 2. Классификация и причины ВПР. 3. Изолированные ВПР. 4. Множественные ВПР. <p>Самостоятельная работа:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Изучение основной и дополнительной литературы. • Подготовка рефератов, электронных презентаций на темы: <ul style="list-style-type: none"> - «Болезни с наследственной предрасположенностью» - «Принципы лечения больных с наследственной патологией» 	2	1

<p>Раздел 5. Профилактика и диагностика наследственной патологии.</p>		6	
<p>Тема 5.1. Медико-генетическое консультирование.</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Понятие о МГК. 2. Цели и задачи МГК. 3. Показания к МГК. 4. Генетический риск. 5. Лабораторные методы диагностики наследственной патологии. 6. Пренатальная диагностика наследственной патологии. 	1	1
	<p>Практические занятия:</p> <p>5.1. Медико-генетическое консультирование. 5.2. Профилактика наследственной патологии. Дифференцированный зачет.</p>	4	2
	<p>Самостоятельная работа:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Изучение основной и дополнительной литературы. • Подготовка рефератов, электронных презентаций на темы: <ul style="list-style-type: none"> - «Современные методы пренатальной диагностики наследственных заболеваний» - «Профилактика наследственной патологии» - «Особенность ухода за больными с наследственной патологией» - «Метод дерматоглифики» - «Цитогенетические методы диагностики наследственных болезней» - «Методы пренатальной диагностики» - «Биохимические методы диагностики наследственных болезней» 	54	
	<p>Максимальная учебная нагрузка (всего)</p>	36	
	<p>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</p>		
	<p>в том числе:</p>		
	<p>теоретические занятия</p>	18	
	<p>практические занятия</p>	18	
	<p>Самостоятельная работа обучающегося (внеаудиторная)</p>	18	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Материально-техническое обеспечение

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

Оборудование учебного кабинета:

- мебель и стационарное учебное оборудование;
- хозяйственные предметы;
- учебно-наглядные пособия (плакаты, фотографии, фотоснимки, схемы, таблицы и др.);
- наборы слайдов «Хромосомные синдромы»;
- наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями;
- микроскопы;
- микропрепараты;
- информационный фонд (контролирующие программы, обучающие программы, электронные учебные пособия, кинофильмы);
- документация.

Технические средства обучения:

- компьютер с программным обеспечением;
- компьютерный класс;
- мультимедийный проектор;
- видеокамера;
- фотоаппарат;
- микроскоп.

3.2. Информационное обеспечение обучения

ОСНОВНАЯ ЛИТЕРАТУРА

1. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики (Допущено Министерством образования РФ в качестве учебника для студентов образовательных учреждений СПО). – Ростов н/Д: Феникс, 2018.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ЛИТЕРАТУРА

1. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика (лекции и задачи). – Ростов-на-Дону: Феникс, 2016.
2. Бочков Н. П., Захаров А. Ф., Иванов В. И. Медицинская генетика.– М.: Медицина, 2014.
3. Лильин Е. Т., Богомазов Е. А., Гофман-Кадошников П. Б. Генетика для врачей. – М.: Медицина, 2015.

4. Тимолянова Е. К. Медицинская генетика. – Ростов-на-Дону: Феникс, 2003.
5. Щипков В.П. практикум по медицинской генетике: Учеб. пособие. – М.: Издательский центр «Академия», 2017.

Электронное учебное издание. Биология. Общие закономерности. – М.: Дрофа, 2014.

ИНТЕРНЕТ-РЕСУРСЫ

<http://fgou-vunmc.ru> ГОУ «ВУНМЦ РОСЗДРАВА» — Всероссийский учебно-научно-методический центр по непрерывному медицинскому и фармацевтическому образованию.

<http://mon.gov.ru> Министерство образования и науки Российской Федерации

<http://rospotrebnadzor.ru> Федеральная служба по надзору в сфере защиты прав потребителей и благополучия человека.

<http://www.consultant.ru> Система «Консультант» - законодательство РФ: кодексы, законы, указы, постановления Правительства Российской Федерации, нормативные акты.

<http://www.crc.ru> Информационно-методический центр "Экспертиза" Федеральной службы по надзору в сфере защиты прав потребителей и благополучия человека (сокращенное название - ИМЦ "Экспертиза") - федеральное государственное учреждение здравоохранения Федеральной службы по надзору в сфере защиты прав потребителей и благополучия человека.

<http://www.garant.ru> Система «ГАРАНТ» - компьютерная правовая система, которая содержит нормативные документы, поддерживает их в актуальном состоянии и помогает использовать правовую информацию в интересах Вашего предприятия.

<http://www.mednet.ru> Федеральное государственное учреждение «Центральный научно-исследовательский институт организации и информатизации здравоохранения Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации» (ФГУ «ЦНИИОИЗ Минздравсоцразвития РФ»).

<http://www.minobr74.ru> Министерство образования и науки Челябинской области

<http://www.minzdravsoc.ru> Министерство здравоохранения и социального развития РФ.

<http://www.zdrav74.ru> Министерство здравоохранения Челябинской области.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<p>Уметь</p> <ul style="list-style-type: none"> – проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; 	<p>Текущий контроль в форме:</p> <ul style="list-style-type: none"> – экспертной оценки на практическом занятии; – тестового контроля; – экспертной оценки на зачете; – экспертной оценки результатов самостоятельной подготовки; – решения ситуационных задач; – выполнения практических действий по подготовке материалов опроса и учета пациентов с наследственной патологией, презентаций на электронном носителе;
<ul style="list-style-type: none"> – проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии 	<p>Текущий контроль в форме:</p> <ul style="list-style-type: none"> – экспертной оценки на практическом занятии; – тестового контроля; – экспертной оценки на зачете; – экспертной оценки результатов самостоятельной подготовки рефератов, презентаций; – заполнения схем, таблиц и др; – решения задач; – выполнения практических действий по подготовке материалов для проведения бесед по планированию семьи с наследственной патологией, презентаций на электронном носителе;
<ul style="list-style-type: none"> – проводить предварительную диагностику наследственных болезней. 	<p>Текущий контроль в форме:</p> <ul style="list-style-type: none"> – экспертной оценки на практическом занятии; – тестового контроля; – экспертной оценки на зачете; – экспертной оценки результатов самостоятельной подготовки рефератов, презентаций, заполнения схем, таблиц и др; – решения задач; – выполнения практических действий по предварительной диагностике наследственных болезней.
<p>Знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> – Биохимические и цитологические основы наследственности 	<p>Текущий контроль в форме:</p> <ul style="list-style-type: none"> – экспертной оценки на практическом занятии;
<ul style="list-style-type: none"> – Закономерности наследования признаков, 	

виды взаимодействия генов	<ul style="list-style-type: none"> – тестового контроля; – решения задач по основам наследственности; – экспертной оценки на зачете; – экспертной оценки результатов самостоятельной подготовки рефератов, презентаций, заполнений схем, таблиц и др;
– Типы наследования признаков	
– 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	<ul style="list-style-type: none"> – Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. – Оценка выполнения тестовых заданий. – Индивидуальный и групповой опрос.

ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН

П.00 Профессиональный цикл

ОП.00 Общепрофессиональные дисциплины

ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

специальность 34.02.01 Сестринское дело

№ разделов и тем (с цифровым обозначением)	Наименования разделов и тем	3 семестр			
		Обязательная нагрузка			Самостоятельная работа
		Всего	В том числе		
			Теоретич. занятия	Практич. занятия	
	Введение. История развития и основные достижения современной генетики.	2 2	2 2		1
I.	Цитологические и биохимические основы наследственности.	6	4	2	
1.1.	Цитологические основы наследственности.	4	2	2	3
1.2.	Биохимические основы наследственности.	2	2		
II.	Закономерности наследования признаков.	10	2	8	
2.1.	Законы наследования признаков у человека.	2	2	8	5
III.	Наследственность и изменчивость.	6	2	4	
3.1.	Наследственность и среда. Типы изменчивости.	2	2	4	3
IV.	Наследственность и патология.	6	6		
4.1.	Хромосомные болезни.	2	2		3
4.2.	Генные болезни.	2	2		
4.3.	Врожденные пороки развития.	2	2		
V.	Профилактика и диагностика наследственной патологии.	6	2	4	
5.1.	Медико-генетическое консультирование.	2	2	4	3
	Всего	36	18	18	18
	Дифференцированный зачет.				

Председатель ЦМК СД

О.А. Зелёная