Областное государственное профессиональное
Образовательное бюджетное учреждение
«Биробиджанский медицинский колледж»

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Дисциплина: «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Специальность: Лечебное дело (углублённый уровень)

Биробиджан – 2020

«Утверждена»
научно-методическим советом
Протокол № 2
«10» ноября 2020г.

Составлена в соответствии с
Государственными требованиями
к минимуму содержания и уровню
подготовки студентов
Специальности:
«Лечебное дело» (углублённый уровень)
Зам. директора по УМР
_____ Л.Б. Вторушина
«10» 11 2020г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Дисциплина: «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Специальность: Лечебное дело (углублённый уровень)

Составитель: преподаватель Калинина Ольга Владимировна

Рассмотрена
на заседании ЦМК
общепрофессиональных дисциплин
«20» 10 2020г.
Протокол № 2

Председатель ЦМК
_____(Ф.И.О.)

Программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта по специальности: « Лечебное дело» (повышенный уровень)

Организация-разработчик: ОГПОБУ «Биробиджанский медицинский колледж»

Разработчик:

Калинина Ольга Владимировна, преподаватель медицинской генетики высшей квалификационной категории.

СОДЕРЖАНИЕ

		стр.
1.	**ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**	4
2.	**СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**	5
3.	**УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**	18
4.	**КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**	19

1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения программы

Программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена по специальности « Лечебное дело» (повышенный уровень)

Программа учебной дисциплины может быть использована для дополнительного профессионального образования.

1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

общепрофессиональный цикл дисциплин.

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.

В результате освоения учебной дисциплины студент должен обладать общими и профессиональными компетенциями, включающими в себя способность:

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 эффективность 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 возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития.
ОК 5 Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.
ОК 6 Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.
ОК 7 Брать ответственность за работу членов команды, за результат выполнения заданий.
ОК 8 Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.

ОК 9 Ориентироваться в условиях частой 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 природу, обществу, человеку.
ОК 12 Организовать 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 пациента.
ПК 2.3 Выполнять лечебные вмешательства.
ПК 2.4 Проводить контроль эффективности лечения.
ПК 3.1 Проводить диагностику неотложных состояний.
ПК 3.2 Определять тактику ведения пациента.
ПК 3.3 Выполнять лечебные вмешательства по оказанию медицинской помощи на догоспитальном этапе.
ПК 4.1 Организовать диспансеризацию населения и участвовать в её проведении.

1.4. Количество часов на освоение программы учебной дисциплины:
максимальной учебной нагрузки обучающегося 72 час., в том числе:
обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 48 часов;
самостоятельной работы обучающегося 24 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)	72
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	48
в том числе:	
лабораторные работы	-
практические занятия	26
контрольные работы	-
курсовая работа (проект) (если предусмотрено)	-
Самостоятельная работа студента (всего)	24
в том числе:	
По окончанию изучения дисциплины – зачётное занятие в виде обобщения знаний по дисциплине.	

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 студентов	Объем часов	Уровень освоения
1	**2**	**3**	**4**
Тема 1 **Цитологические основы наследственности**	**Содержание учебного материала** Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. 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. Виды хромосом. Кариотип человека. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.	2	2
	Практическое занятие Студентам предлагаются ситуационные задачи, моделирующие процессы мейоза, митоза, в норме и при не расхождении хромосом. Механизм реализации наследственной информации в признаки организма. Принципы кодирования наследственной информации и процессы транскрипции. Решение задач на определение изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям.	4	1
	Самостоятельная работа студентов 1. Изучение основной и дополнительной литературы.	3	

	2. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. 3. Подготовка электронных презентаций с последующим обсуждением по следующим темам на выбор: 1. Значение генетики для медицины. 2. Химическая организация клетки 3. Синтетический аппарат клетки 4. Старение и гибель клеток 5. Практическое применение молекулярной биологии.		
Тема 2 **Биохимические основы наследственности**	**Содержание учебного материала** 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.	4	2
	Практическое занятие. Механизм реализации наследственной информации в признаки организма. Принципы кодирования наследственной информации и процессы транскрипции. Решение задач на определение изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям.	2	1
	Самостоятельная работа студентов 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений с последующим обсуждением по темам: • Открытие нуклеиновых кислот. • Свойства нуклеиновых кислот. • Биосинтез белка – основа реализации наследственной информации. • Ген с позиций молекулярной биологии.	3	

Тема 3. **Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании.**	**Содержание учебного материала** Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование.	2	1
	Практическое занятие Закономерности наследования признаков. Решение ситуационных задач, моделирующих моно- ди- и полигибридное скрещивание. Отклонение от законов Менделя. Решение ситуационных задач с целью прогнозирования возникновен6ия наследственных заболеваний	4	2
	Самостоятельная работа студентов 1. Изучение основной и дополнительной литературы 2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследование признаков с неполной пенетрантностью. 3. Составление электронных презентаций по предлагаемым темам: • Родоначальник генетики Г. Мендель	3	
Тема 4. **Хромосомная теория наследственности. Наследственные свойства крови.**	**Содержание учебного материала** Хромосомная теория наследования. Хромосомные карты человека. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.	4	1
	Практическое занятие Группы крови человека. Наследование Решение ситуационных задач, моделирующих наследование свойств крови. Совместимость групп крови. Резус-конфликт между матерью и плодом, между донором и реципиентом.	2	2

	Самостоятельная работа студентов 1. Изучение основной и дополнительной литературы 2. Решение задач, моделирующих группы крови и резус-фактор. 3. Составление электронных презентаций по предлагаемым темам. • Группа крови системы MNSs • Группа крови системы P • Группы крови системы Kell • Группы крови по системе ABO • Резус-конфликт	3	
Тема 5. **Методы изучения генетики человека. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.**	**Содержание учебного материала** Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Цитогенетический метод. Метод дерматоглифики. Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутагены. Мутагенез, его виды.	4	2
	Практическое занятие Составление родословных семьи для анализа характера наследования и прогнозирования степени риска проявления наследственной патологии человека. Составление сравнительных таблиц по видам изменчивости.	2	1
	Самостоятельная работа студентов 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по предложенным темам: • Молекулярно-генетические методы исследования. • Антропогенные факторы мутагенеза	3	

	• Радиационный мутагенез • Биологические факторы мутагенеза 4. Составление родословных схем.		
Тема 6. Хромосомные болезни	**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 Х, Структурные аномалии хромосом.	4	2
	Практическое занятие Изучение аномальных кариотипов человека. Определение изменения в хромосомном наборе человека при синдромах: Дауна, Эдварса, Патау, Шерешевского- Тернера, Клайнфельтера, «Кошачий крик». Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных. Определение синдрома по описанию признаков. Решение задач, моделирующих различные типы наследования заболеваний человека. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных. Определение болезни по описанию признаков.	2	1
	Самостоятельная работа студентов 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по предложенным темам. • Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах • Клинические проявления хромосомных аберраций.	3	

Тема 7 **Моногенные болезни. Наследственное предрасположение к болезням.**	**Содержание учебного материала** Наследственные болезни и их классификация. Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. У- сцепленные заболевания. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков.	2	2
	Практическое занятие Решение задач, моделирующих различные типы наследования заболеваний человека. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных. Определение болезни по описанию признаков.	4	1
	Самостоятельная работа студентов 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по предложенным темам. • Главные черты клинической картины генных болезней. • Клинический полиморфизм генных заболеваний и его причины. • Возможные механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью»	3	
Тема 8 **Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний Медико-генетическое консультирование**	**Практическое занятие** Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. 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. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.	4	1

	Обсуждение основных вопросов: Перспективное и ретроспективное консультирование. Современные методы пренатальной диагностики. Решение ситуационных задач (обследование и опрос больных с наследственной патологией.		
	Зачётное занятие по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики»	2	2
	Самостоятельная работа студентов 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по предложенным темам: • Эффективность медико-генетических консультаций. • Доклиническая диагностика и профилактическое лечение наследственных болезней. • Просеивающие программы диагностики наследственных болезней. 3. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	3	
		72	

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 слайдов «Хромосомные синдромы»

3. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями

4.Микроскопы

5.Микропрепараты

6. Мультимедиа система, компьютер.

7. Видеофильмы

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

1. Основные источники:

1. Учебник для медицинских колледжей / под ред. Н.П.Бочкова. – М.: ГЭОТАР – Медиа, 2012г.
2. Медицинская генетика: учебник для студентов средних образовательных учреждений, обучающихся по специальности 31.02.01. «Лечебное дело» / Л.В. Акуленко, И.В.Угаров; под ред. О.О.Якушевича и С.Д.Арутюнова – М.:ГЭОТАР-Медиа, 2011г.
3. Бочков Н.П. Клиническая генетика – М.: ГЭОТАР – Медиа, 2006.
4. Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д. «Медицинская генетика» Феникс Ростов –на- Дону. 2009г.

2. Дополнительные источники:

1. Атлас по цитогенетике. – М.:Мир, 1988.
2. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика (лекции и задачи). – Ростов-на- Дону: Феникс, 2002.
3. Рис, Стернберг. Введение в молекулярную биологию. – М.: Мир, 2002.
4. Сингер М.. Берг П. Гены и геном 1и 2 т. – М.: Мир, 1998.
5. Тейлор Д., Грин Н., Стаут У. Биология. – М.:Мир, 2002.
6. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. Проблемы и подходы. – М.: Мир, 1999.
7. Фросин В.Н. Учебные задачи по общей и медицинской генетике. – Казань: Магариф, 2002.
8. Мерфи Э., Чейз Г. Основы медико-генетического консультирования. – 1999.
9. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. В 3 т. – М.: Мир, 1993.
10. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: Мастерство, 2002.
11. Приходченко Н.Н. , Шкурат Т.П. Генетика человека. – Ростов-на-Дону, 2006.

3.Электронные образовательные ресурсы (электронные дидактические материалы информационного и контролирующего типов, электронные учебные пособия)

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. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры.
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	
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 диагностику наследственных болезней.	Наблюдение и оценка выполнения 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. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий. 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	
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	