

Областное государственное профессиональное
Образовательное бюджетное учреждение
«Биробиджанский медицинский колледж»

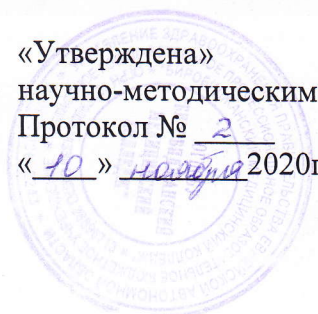
РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Дисциплина: «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Специальность: «Сестринское дело» (базовый 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:
«Сестринское дело» (базовый уровень)
Зам. директора по УМР
Л.Б. Вторушина
« 10 » 11 2020г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Дисциплина: «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Специальность: Сестринское дело (базовый уровень)

Составитель: преподаватель Калинина Ольга Владимировна

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

Программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта по специальности

«Сестринское дело» (базовый уровень)

Организация-разработчик ОГПУ «Биробиджанский медицинский колледж»

Разработчик:

Калинина Ольга Владимировна, преподаватель медицинской генетики высшей квалификационной категории.

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	стр. 4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	17
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	18

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: «Сестринское дело» (базовый уровень)

Программа учебной дисциплины может быть использована для дополнительного профессионального образования.

1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

общепрофессиональный цикл.

1.3. Цели и задачи дисциплины – требования к результатам освоения дисциплины:

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен **уметь**:

- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;

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.

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

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

ПК 1.1 Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.

ПК 2.1 Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательства.

ПК 2.2 Определять тактику ведения пациента.

ПК 2.3 Выполнять лечебные вмешательства.

ПК 2.5 Соблюдать правила пользования аппаратурой, оборудованием и изделиями медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.

ПК 2.6. Вести утверждённую медицинскую документацию.

1.4. Количество часов на освоение 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 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:	
практические занятия	24
Самостоятельная работа обучающегося	18
При изучении каждого раздела дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» проводятся следующие формы контроля знаний студентов: - индивидуальный - групповой - комбинированный - самоконтроль - фронтальный Все формы контроля проводить разными методами: устный, письменный, тестовый с выставлением поурочного балла (оценка деятельности студента на всех этапах занятия с выведением итоговой оценки). По окончании изучения дисциплины проводится комплексный экзамен по дисциплинам «Анатомия и физиология человека», «Основы патологии», «Генетика человека с основами медицинской генетики»	

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. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем. 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. 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	1
	Практическое занятие Ознакомление студентов с техникой микроскопирования постоянных препаратов. Объекты: сперматозоиды человека и млекопитающих, срезы семенника и яичника кошки, митоз на корешке лука. Студентам предлагаются ситуационные задачи, моделирующие процессы мейоза, митоза, в норме и при нерасхождении хромосом.	4	2
	Самостоятельная работа студентов 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека. 3. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз	3	

	митоза и мейоза. 4. Составление электронных презентаций по заданной теме. 5. Подготовка реферативных сообщений с последующим обсуждением по темам: 1. Значение генетики для медицины. 2. Аксиомы медицинской генетики 3. Химическая организация клетки 4. Синтетический аппарат клетки 5. Регуляция клеточного цикла 6. Старение и гибель клеток		
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.	2	1
	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.	4	2
	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: 1. Открытие нуклеиновых кислот. 2. Свойства нуклеиновых кислот. 3. Биосинтез белка – основа реализации наследственной информации.	3	

	4. Ген с позиций молекулярной биологии. 5. Практическое применение молекулярной биологии.		
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. Механизм наследования групп крови системы ABO и резус системы.	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 возникновения наследственных заболеваний. Решение задач, моделирующих наследственные свойства крови по системе ABO и резус системе	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 заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений с последующим обсуждением по темам: ✓ Родоначальник генетики Г. Мендель ✓ Вторичное открытие законов Менделя	3	

	✓ Группа крови системы MNSs ✓ Группа крови системы P ✓ Группы крови системы Kell		
Тема 4 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.	2	1
	Практическое занятие Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании. Изменчивость: решение конструктивных задач.	4	2
	Самостоятельная работа студентов 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Составление родословных схем.	3	

	5. Составление реферативных сообщений. Темы: 1. Показания для проведения цитогенетических исследований. 2. Молекулярно-генетические методы исследования. 3. Антропогенные факторы мутагенеза 4. Радиационный мутагенез 5. Биологические факторы мутагенеза		
Тема 5 Наследственность и патология: Хромосомные болезни. Генные и мультифакторальные 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 X, синдром дисомии по Y- хромосоме. Структурные аномалии хромосом. Причины генных заболеваний. Генные болезни: Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y- сцепленные заболевания. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний.	2	1
	Практическое занятие Хромосомные болезни. Генные и мультифакторальные болезни. Изучение аномальных кариотипов человека. Определение изменения в хромосомной наборе человека при синдромах: Дауна, Эдварса, Патау, Шерешевского- Тернера, Клайнфельтера, «Кошачий крик».	4	2

	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.		
	Самостоятельная работа студентов 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка реферативных сообщений с последующим обсуждением по темам: 1. Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах 2. Клинические проявления хромосомных aberrаций. 3. Главные черты клинической картины генных болезней. 4. Клинический полиморфизм генных заболеваний и его причины. 5. Генетика некоторых генных болезней – болезни Реклингхаузена, миотоническая дистрофия, семейная гиперхолестеринемия и др 6. Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности. 7. Возможные механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью»	3	
Тема 6 Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала 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.	2	1

	Практическое занятие № 6 Медико-генетическое консультирование. Обсуждение основных вопросов: Перспективное и ретроспективное консультирование. Современные методы пренатальной диагностики. 1.Решение ситуационных задач. (обследование и опрос больных с наследственной патологией.	4	2
	Самостоятельная работа студентов 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний. 1. Подготовка реферативных сообщений темы: 1. Эффективность медико-генетических консультаций. 2. Доклиническая диагностика и профилактическое лечение наследственных болезней. 3. Просеивающие программы диагностики наследственных болезней.	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 слайдов «Хромосомные синдромы»
3. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями
- 4.Микроскопы
- 5.Микропрепараты
6. Кадропроектор (для слайдов)
7. Мультимедиа система (компьютер, интерактивная доска)
8. 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. Медицинская генетика: учебник для медицинских училищ и колледжей/под ред. Н.П. Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012г.
2. Медицинская генетика: учебник для студентов средних образовательных учреждений/ Л.В. Акуленко, И.В. Угаров; под редакцией О.О. Янушевича и С.Д. Арутюнова. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2011.
3. Атлас по цитогенетике. – М.:Мир, 2010г..
4. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика (лекции и задачи). – Ростов-на- Дону: Феникс, 2012.
5. Рис, Стернберг. Введение в молекулярную биологию. – М.: Мир, 2011.
6. Сингер М., Берг П. Гены и геном 1и 2 т. – М.: Мир, 2008.
7. Тейлор Д., Грин Н., Стаут У. Биология. – М.:Мир, 2012.
8. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. Проблемы и подходы. – М.: Мир, 2011.
9. Фросин В.Н. Учебные задачи по общей и медицинской генетике. – Казань: Магариф, 2012.
10. Мерфи Э., Чейз Г. Основы медико-генетического консультирования. – 2010.
11. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. В 3 т. – М.: Мир, 2011.
12. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: Мастерство, 2012.
13. Приходченко Н.Н. , Шкурат Т.П. Генетика человека. – Ростов-на-Дону, 2010.

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	
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	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.
Знания	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. 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	