

Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение
«Кропоткинский медицинский колледж»
министерства здравоохранения Краснодарского края
(ГБПОУ «Кропоткинский медицинский колледж»)

УТВЕРЖДАЮ
Директор ГБПОУ «Кропоткинский
медицинский колледж»

П.В. Гладких
«31 » августа 2020 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики
специальность 34.02.01 Сестринское дело
базовая подготовка

Рабочая программа общепрофессиональной учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования специальности 34.02.01 Сестринское дело базовая подготовка.

Рабочая программа общепрофессиональной учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики рассмотрена на заседании цикловой комиссии «Общепрофессиональные дисциплины», протокол № 1, от «___» _____ 20__ г.

Председатель ЦК «Общепрофессиональные дисциплины»
Семенова Е.С. _____

Рабочая программа общепрофессиональной учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики одобрена на заседании методического совета, протокол № 1, от «___» _____ 20__ г.
Председатель методического совета Гиренко В.Г. _____

Разработчик рабочей программы общепрофессиональной учебной дисциплины:
Скляр Х.А. - преподаватель ГБПОУ «Кропоткинский медицинский колледж»

Рецензенты:

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	стр. 4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	15
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	16

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения рабочей программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью ППССЗ в соответствии с ФГОС по специальности 34.02.01 Сестринское дело в части освоения общих компетенций (ОК) и профессиональных компетенций (ПК):

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

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

ПК 2.2. Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.

ПК 2.3. Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.

ПК 2.5. Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.

ПК 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию.

1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к профессиональному циклу 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.

1.4. Рекомендуемое 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

ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

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	18
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	18
в том числе:	
- изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека.	1
- изучение кодовых таблиц по составу аминокислот.	1
- изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.	1
- решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.	1
- составление и анализ родословных схем.	1
- изучение основной и дополнительной литературы.	5
- работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.	2
- составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.	2
- подготовка реферативных сообщений.	2
- выполнение учебно-исследовательской работы	1
- проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	1
<i>Итоговая аттестация в форме дифференцированного зачета</i>	

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические занятия, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
Раздел 1.	Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины. Цитологические основы наследственности	8	
Тема 1.1. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. Морфофункциональная характеристика клетки	<i>Содержание учебного материала:</i> 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. 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.	2	1
	<i>Практическое занятие:</i> 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. Составление таблиц и рисунков. Выполнение упражнений. Решение тестовых заданий.	2	
	<i>Самостоятельная работа обучающегося:</i> Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Значение генетики для медицины», «Аксиомы медицинской генетики»).	2	

Тема 1.2. Цитологические основы наследственности	<i>Содержание учебного материала:</i> 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
	<i>Практическое занятие:</i> 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. Составление таблиц и рисунков. Выполнение упражнений. Решение тестовых заданий.	2	
	<i>Самостоятельная работа обучающегося:</i> Изучение основной и дополнительной литературы. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Химическая организация клетки», «Синтетический аппарат клетки», «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток»).	2	
Раздел 2.	Биохимические основы наследственности. Закономерности наследования признаков	6	
Тема 2.1. Биохимические основы наследственности. Закономерности наследования признаков	<i>Содержание учебного материала:</i> 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. Сущность законов наследования признаков у человека. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Генотип и фенотип.	2	2

	<p><i>Практическое занятие:</i> Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Генотип и фенотип. Взаимодействие между генами. Решение задач. Выполнение упражнений. Решение тестовых заданий.</p>	2	
	<p><i>Самостоятельная работа обучающихся:</i> Изучение основной и дополнительной литературы. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Родоначальник генетики Г. Мендель», «Вторичное открытие законов Менделя»).</p>	2	
<p>Тема 2.2. Взаимодействие между генами. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека</p>	<p><i>Содержание учебного материала:</i> Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.</p>	2	2
	<p><i>Самостоятельная работа обучающихся:</i> Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме.</p>	1	
<p>Раздел 3.</p>	<p>Закономерности наследования признаков. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</p>	6	
<p>Тема 3.1. Наследственные свойства крови. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод</p>	<p><i>Содержание учебного материала:</i> Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта</p>	2	3

	<p>генетического анализа. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.</p>		
	<p><i>Практические занятия:</i> Наследование свойств крови. Составление и анализ родословных схем. Составление таблиц. Решение задач. Выполнение упражнений. Решение тестовых заданий.</p>	4	
	<p><i>Самостоятельная работа обучающихся:</i> Изучение основной и дополнительной литературы. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе ABO и резус системе. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме. Подготовка реферативных сообщений: (примерные темы: «Группа крови системы MNSs», «Группа крови системы Р», Группы крови системы Kell»).</p> <p>Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление родословных схем.</p>	3	
Раздел 4.	<p>Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.</p> <p>Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза</p>	4	
<p>Тема 4.1.</p> <p>Цитогенетический метод.</p> <p>Дерматоглифический метод.</p> <p>Популяционно-статистический метод.</p> <p>Иммуногенетический метод.</p> <p>Методы пренатальной диагностики.</p> <p>Виды изменчивости</p>	<p><i>Содержание учебного материала:</i> Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина. Метод дерматоглифики. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона,</p>	2	3

	определение фетопротеина). Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости.		
	<i>Практическое занятие:</i> Генетика пола у человека. Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина. Метод дерматоглифики. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина). Составление таблиц. Решение задач. Выполнение упражнений. Решение тестовых заданий.	2	
	<i>Самостоятельная работа обучающихся:</i> Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Показания для проведения цитогенетических исследований», «Молекулярно-генетические методы исследования»).	2	
Раздел 5.	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза. Наследственность и патология	12	
Тема 5.1. Виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза. Хромосомные болезни	<i>Содержание учебного материала:</i> Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии. Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты.	2	2

	<p><i>Практическое занятие:</i> Изменчивость и виды мутаций у человека. Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. Составление таблиц. Выполнение упражнений. Решение тестовых заданий.</p>	2	
	<p><i>Самостоятельная работа обучающихся:</i> Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Антропогенные факторы мутагенеза», «Радиационный мутагенез», «Биологические факторы мутагенеза»).</p>	2	
<p>Тема 5.2. Хромосомные болезни. Генные болезни</p>	<p><i>Содержание учебного материала:</i> 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. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y- сцепленные заболевания.</p>	2	2
	<p><i>Практическое занятие:</i> Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных. Составление таблиц. Выполнение упражнений. Решение тестовых заданий.</p>	2	
	<p><i>Самостоятельная работа обучающихся:</i> Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах», «Клинические проявления хромосомных aberrаций», «Главные черты клинической картины генных болезней», «Клинический полиморфизм генных заболеваний и его причины»,</p>	2	

	«Генетика некоторых генных болезней – болезни Реклингхаузена, миотоническая дистрофия, семейная гиперхолестериемия и др.»).		
Тема 5.3. Наследственное предрасположение к болезням. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	<i>Содержание учебного материала:</i> Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. Методы изучения мультифакториальных заболеваний. 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	2
	<i>Самостоятельная работа обучающихся:</i> Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности», «Эффективность медико-генетических консультаций», «Доклиническая диагностика и профилактическое лечение наследственных болезней», «Просеивающие программы диагностики наследственных болезней») Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	2	

	Дифференцированный зачет	2	
	Всего:	36	

Для характеристики уровня освоения учебного материала используются следующие обозначения:

- 1 - ознакомительный (узнавание ранее изученных объектов, свойств);
- 2 - репродуктивный (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством);
- 3 - продуктивный (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач).

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

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

Мебель и стационарное оборудование:

- доска классная;
- стол и стул для преподавателя;
- столы и стулья для студентов;
- книжный шкаф.

Учебно-наглядные пособия:

- плакаты, слайды, фотографии;
- дидактический материал;
- модель объемная «ДНК».

Технические средства обучения:

- ноутбук;
- интерактивная доска;
- проектор;
- программное обеспечение для пользования электронными образовательными ресурсами.

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, интернет-ресурсов, дополнительной литературы

1. Основные источники:

1. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики. «Феникс», Ростов – на- Дону. 2016 г.

2. Дополнительные источники:

1. Электронная библиотека медицинского колледжа «Консультант студента» [Электронный ресурс]// Бочков Н.П., Медицинская генетика: учебник /М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016// URL: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970436523.html>

3. Интернет-ресурсы:

1. Ежемесячный научно-практический журнал «Медицинская генетика» [Электронный ресурс] //URL: <http://www.medgen-journal.ru>

2. Научно-популярный портал о генетике «Мой геном» [Электронный ресурс] //URL: <http://www.mygenome.su>

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

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

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	
	<i>Итоговая аттестация в форме дифференцированного зачета</i>

