

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение
Московской области
«Московский областной медицинский колледж № 3
имени Героя Советского Союза З.Самсоновой»

УТВЕРЖДАЮ
Директор ГБПОУ МО «Московский областной
медицинский колледж № 3» _____ Н.А. Сачков
МП



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

учебной дисциплины

ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

специальность

34.02.01 Сестринское дело

(базовая подготовка)

УЧЕБНЫЙ ПЛАН 2020-2024 Г.Г.

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение
Московской области
«Московский областной медицинский колледж № 3
имени Героя Советского Союза З.Самсоновой»

РАССМОТРЕНО

на заседании ЦМК общеобразовательных,
общегуманитарных, общепрофессиональных
и социально-экономических дисциплин
протокол № 1
от «31» 08 2020 г.

Председатель ЦМК Шур /Ю.С.Зверева/

СОГЛАСОВАНО

на заседании Методического совета
протокол № 1
от «31» 08 2020 г.

Заместитель директора по УР
Л.В. Миронова

Заведующий методическим отделом
Н.А. Лазарева

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

учебной дисциплины

ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

специальность

34.02.01 Сестринское дело

(базовая подготовка)

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) по специальности среднего профессионального образования (далее - СПО) 34.02.01 Сестринское дело.

Организация-разработчик: Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение Московской области «Московский областной медицинский колледж № 3»

Разработчики:

Мурашова Нина Георгиевна, преподаватель, заслуженный работник образования Московской области

Абишев Х.А., преподаватель

Рецензенты:

1. Зверева Ю.С., председатель ЦМК общеобразовательных, общепрофессиональных, общегуманитарных и социально-экономических дисциплин, преподаватель первой квалификационной категории.
2. Масалова И.Л., преподаватель генетики человека с основами медицинской генетики.

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	стр. 5
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	7
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	14
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	16

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения рабочей программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности СПО 34.02.01 Сестринское дело.

Рабочая программа учебной дисциплины может быть использована для подготовки специалистов 33.02.01 Фармация.

1.2. Место учебной 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 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;
- 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.

Результатом освоения учебной дисциплины является овладение обучающимися общими (ОК) и профессиональными (ПК) компетенциями:

Код	Наименование результата обучения
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.

1.4. Рекомендуемое количество часов на освоение программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося **54** часов, в том числе:
 обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося **36** часов;
 самостоятельной работы обучающегося **18** часов.

2. СТРУКТУРА 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	16
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	18
1.Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот	1
2.Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типа деления клеток, фаз митоза и мейоза.	2
3.Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.	2
4.Решение задач, моделирующих сцепленное с полом наследование признаков;	2
5. Составление и анализ родословных схем.	1
6.Изучение основной и дополнительной литературы.	2
7.Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.	1
8.Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.	2
9.Подготовка реферативных сообщений.	2
10.Выполнение учебно-исследовательской работы.	3
<i>Итоговая аттестация в форме дифференцированный зачет</i>	

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 обучающихся, курсовая работа (проект) (если предусмотрены)	Объем часов	Уровень освоения	
1	2	3	4	
Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики - теоретический фундамент современной медицины				
Тема 1.1. Основные понятия дисциплины и её связь с другими науками. История развития науки.	Содержание учебного материала	2	1	
1	Генетика человека с основами медицинской генетики-наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека.			
2	Разделы дисциплины.			
3	Связь дисциплины с другими дисциплинами.			
4	История развития науки, вклад зарубежных и отечественных учёных.			
5	Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.			
	Лабораторные работы			-
	Практические занятия			-
	Контрольные работы			-
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений («Значение генетики для медицины»).			1
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности				
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала	2	2	
1	Морфофункциональная характеристика клетки.			
2	Биологическая роль мейоза.			
3	Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.			
4	Общие понятия о клетке и её функциях.			
5	Химическая организация клетки.			
6	Плазмолемма, цитоплазма и её компоненты, органеллы и включения.			
7	Клеточное ядро: функции и компоненты.			
8	Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла.			
9	Строение и функции хромосом человека.			
10	Кариотип человека.			
11	Основные типы деления эукариотических клеток.			

	12	Клеточный цикл и его периоды.		
	13	Биологическая роль митоза и амитоза.		
	Лабораторные работы		-	
	Практическое занятие Цитологические основы наследственности		2	
	Контрольные работы		-	
	Самостоятельная работа обучающихся 1.Изучение основной и дополнительной литературы. 2.Изучение и анализ рисунков соматических и половых клеток человека. 3.Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. 4.Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 5.Составление электронных презентаций по заданной теме. 6.Подготовка реферативных сообщений («Химическая организация клетки», «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток»).		2	
Тема 2.2 Биохимические основы наследственности	Содержание учебного материала		2	2
	1	Химическое строение нуклеиновых кислот ДНК и РНК		
	2	Генетическая роль нуклеиновых кислот ДНК и РНК.		
	3	Гены и их структура.		
	4	Генетический код и его свойства.		
	5	Реализация генетической информации.		
	Лабораторные работы		-	
Практическое занятие Реализация наследственной информации		2		
Контрольные работы		-		
Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы 2. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот 3. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями 4. Составление электронных презентаций по заданной теме 5. Подготовка реферативных сообщений(примерные темы: «Открытие нуклеиновых кислот», «Свойства нуклеиновых кислот», «Биосинтез белка-основа реализации наследственной информации», «Практическое применение молекулярной биологии»).		2		
Раздел 3. Закономерности наследования признаков				
Тема3.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность	Содержание учебного материала		1	
	1	Сущность законов наследования у человека		2
	2	Типы наследования менделирующих признаков у человека		
	3	Генотип и фенотип		
	4	Взаимодействие аллельных генов		
	5	Взаимодействие неаллельных генов		
	6	Полное и неполное доминирование		
	7	Кодоминирование		
	8	Эпистаз		
	9	Комплементарность		
	10	Полимерия		
	11	Плейотропия		

генов.	12	Пенетрантность и экспрессивность генов у человека		
		Лабораторные работы	-	
		Практическое занятие Закономерности наследования признаков. Взаимодействие между генами	2	
		Контрольные работы	-	
		Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы 2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание 3. Решение задач на наследование групп крови по системе АВО и резус-системе 4. Решение задач, моделирующих наследование признаков с неполной пенетрантностью 5. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями 6. Составление электронных презентаций по заданной теме 7. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Родоначальник генетики Г.Мендель», «Практическое применение законов Менделя в медицине»)	1,5	
Тема 3.2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.		Содержание учебного материала	1	
	1	Хромосомная теория Т.Моргана		2
	2	Сцепленные гены		
	3	Кроссинговер		
	4	Карты хромосом человека		
		Лабораторные работы	-	
		Практические занятия	-	
		Контрольные работы	-	
		Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы 2. Работа с обучающимися и контролирующими пособиями 3. составление электронных презентаций по заданной теме.	0,5	
	Тема 3.3. Наследственные свойства крови.		Содержание учебного материала	2
1		Механизм наследования групп крови по системе АВО.		2
2		Механизм наследования рус-фактора		
3		Причины осложнений при гемотрансфузии		
4		Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.		
		Лабораторные работы	-	
		Практическое занятие Наследование групп крови.	2	
		Контрольные работы	-	
		Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы 2. Решение задач, моделирующих наследование групп крови по системе АВО и резус системе 3. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями 4. Составление электронных презентаций по заданной теме 5. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Ошибки гемотрансфузии», «Резус-конфликт матери и плода»).	2	
Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.				

Тема 4.1. Изучение наследственности человека.	Содержание учебного материала		1	2	
	1	Особенности антропогенетики			
	2	Генеалогический метод			
	3	Методика составления родословных и их анализ			
	4	Особенности родословных при аутосомно-доминантном наследовании			
	5	Особенности родословных при аутосомно-рецессивном наследовании			
	6	Особенности родословных при сцепленном с полом наследовании			
	7	Близнецовый метод			
	8	Роль наследственности и среды в формировании признаков			
	9	Биохимический метод.			
Лабораторные работы		-			
Практическое занятие 1. Составление и анализ родословных схем 2. Решение задач, моделирующих наследование признаков аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного наследования и наследования, сцепленного с полом.		2			
Контрольные работы		-			
Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями 3. Составление презентаций по заданной теме 4. Составление родословных схем		1,5			
Тема 4.2. Особенности изучения наследственности и изменчивости человека	Содержание учебного материала		1	2	
	1	Цитогенетический метод			
	2	Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина			
	3	Генетика пола.			
	Лабораторные работы				-
	Практическое занятие "Изучение кариотипа человека Тельца Барра и их диагностическое значение"				2
	Контрольные работы				-
Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями 3. Составление электронных презентаций по заданной теме 4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Показания для проведения цитогенетических исследований», «Молекулярно-генетические методы исследования»).		1,5			
Раздел 5. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.					
Тема 5.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	Содержание учебного материала		2	2	
	1	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.			
	2	Основные виды изменчивости.			
	3	Причины и сущность мутационной изменчивости.			
	4	Виды мутаций.			
	5	Мутагенез.			

	Лабораторные работы	-	
	Практическое занятие 1. Изменчивость и виды мутаций у человека.	2	
	Контрольные работы	-	
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями 3. Составление электронных презентаций по заданной теме 4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Антропогенные факторы мутагенеза», «Радиационный мутагенез», «Биологические факторы мутагенеза»).	2	
Раздел 6. Наследственность и патология			
Тема 6.1 Хромосомные болезни	Содержание учебного материала	1	2
	1 Наследственные болезни и их классификации		
	2 Хромосомные болезни		
	3 Количественные аномалии, их причины и клинические синдромы		
	4 Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом		
	5 Структурные аномалии хромосом, их причины и клинические синдромы		
	Лабораторные работы	-	
	Практическое занятие Изучение кариограмм с наследственной патологией.	2	
	Контрольные работы	-	
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями 3. Составление электронных презентаций по заданной теме 4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах», «Клинические проявления хромосомных аберраций»).	1,5	
Тема 6.2. Генные болезни	Содержание учебного материала	1	2
	1 Причины генных болезней		
	2 Аутосомно-доминантные заболевания		
	3 Аутосомно-рецессивные заболевания		
	4 X-сцепленные рецессивные и доминантные заболевания		
	5 Y-сцепленные заболевания		
	Лабораторные работы	-	
	Практические занятия	-	
	Контрольные работы	-	
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями 3. Составление электронных презентаций по заданной теме 4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Энзимопатии, их диагностика», «Профилактическое лечение фенилкетонурии», «Клинический полиморфизм генных заболеваний»).	0,5	
Тема 6.3. Наследственное предрасположение	Содержание учебного материала	1	2
	1 Особенности болезней с наследственной предрасположенностью		
	2 Моногенные болезни		
	3 Полигенные болезни		

к болезням	Лабораторные работы	-	
	Практические занятия	-	
	Контрольные работы	-	
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями 3. Составление электронных презентаций по заданной теме 4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности», «Возможные механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью»).	0,5	
Тема 6.4. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико- генетическое консультирование.	Содержание учебного материала	1	
	1 Принципы лечения наследственных болезней		
	2 Виды профилактики наследственных болезней		
	3 Медико-генетическое консультирование		
	4 Показания к медико-генетическому консультированию		
	5 Скринирующие методы выявления наследственных болезней		
	6 Пренатальная диагностика		
	7 Неонатальный скрининг		
	Лабораторные работы	-	
	Практические занятия	-	
	Контрольные работы	-	
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы	0,5	
	Дифференцированный зачёт		2
	Всего:		54

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)

Темы консультаций:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики - теоретический фундамент современной медицины.
2. Цитологические и биохимические основы наследственности.
3. Закономерности наследования признаков.
4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.
5. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.
6. Наследственность и патология.

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета

Оборудование учебного кабинета:

1. Таблицы.
2. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями.
3. Микроскопы.
4. Микропрепараты.
5. Презентации по изучаемым темам.
6. Экран.

Технические средства обучения:

1. Телевизор.
2. Видеофильмы.
3. DVD- плеер.
4. Ноутбук.
5. Интерактивная доска.

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

Основные источники:

1. Бочков Н.П., Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-4857-1 - Режим доступа: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970448571.html>
2. Васильева Е.Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач, 2016.
3. Хандогина Е.К. Генетика человека с основами медицинской генетики. Учебник М.: «ГЭОТАР-Медиа», ЭБС, 2017.
4. Хандогина Е.К., Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин - 2-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-4018-6 - Режим доступа: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970440186.html>

Интернет-ресурсы:

1. <http://mygenome.su/>-мой геном-научно-популярный портал о генетике
2. <http://www.licey.net/bio/genetics/>- сборник задач по генетике с решениями
3. <http://www.genopro.com/ru/>- программа для составления генеалогического древа
4. <http://vse-pro-geny.ru/> - всё про гены.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий, тестирования, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий, проектов, исследований.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<p>В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен уметь:</p> <ul style="list-style-type: none"> • проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; • проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; • проводить предварительную диагностику наследственных болезней; 	<p>Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Ведение деловой игры. Проверка тезисов профилактической беседы. Анализ и оценка решений ситуационных задач. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме.</p>
<p>В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> • 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. 	<p>Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Индивидуальный и групповой опрос.</p>
<p>ОК 1 - 5, 8, 11</p>	<p>Наблюдение и оценка на теоретических и практических занятиях. Решение ситуационных задач наблюдение и оценка выполнения мероприятий профессиональной деятельности. Предоставление портфолио</p>

	результатов повышения личностного и квалификационного уровня.
ПК 1.1, 2.1 - 2.3, 2.5, 2.6	Анализ выполнения заданий для самостоятельной работы. Наблюдение и оценка демонстрации обучающимися практических умений. Решение ситуационных задач и клинических ситуаций. Анализ правильности, эффективности и качества достижения поставленной цели.