

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

М.П.



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

учебной дисциплины

ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

специальность

34.02.01 Сестринское дело

(базовая подготовка)

очно-заочная форма обучения

УЧЕБНЫЙ ПЛАН 2019-2023 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 «30» августа 2019 г.

СОГЛАСОВАНО

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)

очно-заочная форма обучения

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** часа, в том числе:
 обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося **20** часов;
 самостоятельной работы обучающегося **34** часа.

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) | 20 |
| в том числе: | |
| практические занятия | 6 |
| Самостоятельная работа обучающегося (всего) | 34 |
| 1.Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот | 2 |
| 2.Изучение и анализ микрофотографий,рисунков типа деления клеток, фаз митоза и мейоза. | 4 |
| 3.Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью. | 4 |
| 4.Решение задач, моделирующих сцепленное с полом наследование признаков; | 4 |
| 5. Составление и анализ родословных схем. | 2 |
| 6.Изучение основной и дополнительной литературы. | 4 |
| 7.Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. | 2 |
| 8.Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. | 4 |
| 9.Подготовка реферативных сообщений. | 4 |
| 10.Выполнение учебно-исследовательской работы. | 4 |
| <i>Итоговая аттестация в форме дифференцированного зачета</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 Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности | | | |
| Тема 1.1. Основные понятия дисциплины. Цитологические и биохимические основы наследственности | Содержание учебного материала | 2 | I |
| | 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. | | |
| | 6 Морфофункциональная характеристика клетки. | | |
| | 7 Биологическая роль мейоза. | | |
| | 8 Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека. | | |
| | 9 Общие понятия о клетке и её функциях. | | |
| | 10 Химическая организация клетки. | | |
| | 11 Плазмолемма, цитоплазма и её компоненты, органеллы и включения. | | |
| | 12 Клеточное ядро: функции и компоненты. | | |
| | 13 Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. | | |
| | 14 Строение и функции хромосом человека. | | |
| | 15 Кариотип человека. | | |
| | 16 Основные типы деления эукариотических клеток. | | |
| | 17 Клеточный цикл и его периоды. | | |
| | 18 Биологическая роль митоза и амитоза. | | |
| | 19 Химическое строение нуклеиновых кислот ДНК и РНК | | |
| | 20 Генетическая роль нуклеиновых кислот ДНК и РНК. | | |
| | 21 Гены и их структура. | | |
| | 22 Генетический код и его свойства. | | |
| | 23 Реализация генетической информации. | | |
| | Лабораторные работы | - | |
| Практическое занятие «Цитологические и биохимические основы наследственности» | 2 | | |
| Контрольные работы | - | | |

| | | | |
|--|---|---|---|
| | <p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <ol style="list-style-type: none"> 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»). 5. Изучение и анализ рисунков соматических и половых клеток человека. 6. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. 7. Составление электронных презентаций по заданной теме. 8. Подготовка реферативных сообщений («Химическая организация клетки», «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток»). 9. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот 10. Подготовка реферативных сообщений(примерные темы: «Открытие нуклеиновых кислот», «Свойства нуклеиновых кислот», «Биосинтез белка-основа реализации наследственной информации», «Практическое применение молекулярной биологии»). | 6 | |
| Раздел 3. Закономерности наследования признаков | | | |
| Тема 3.1. Закономерности наследования признаков | <p>Содержание учебного материала</p> <ol style="list-style-type: none"> 1 Сущность законов наследования у человека 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 12 Пенетрантность и экспрессивность генов у человека 13 Хромосомная теория Т.Моргана 14 Сцепленные гены 15 Кроссинговер 16 Карты хромосом человека 17 Механизм наследования групп крови по системе АВО. 18 Механизм наследования рус-фактора 19 Причины осложнений при гемотрансфузии 20 Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода. <p>Лабораторные работы</p> <p>Практическое занятие" Закономерности наследования признаков. Взаимодействие между генами"</p> <p>Контрольные работы</p> <p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <ol style="list-style-type: none"> 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 | 2 | 2 |
| | | - | |
| | | 2 | |
| | | - | |
| | | 6 | |

| | | | |
|--|---|---|---|
| | 5. Работа с обучающими 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») 8. Решение задач, моделирующих наследование групп крови по системе АВО и резус системе 9. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Ошибки гемотрансфузии», «Резус-конфликт матери и плода»). | | |
| Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. | | | |
| Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека. | Содержание учебного материала | 2 | |
| | 1 Особенности антропогенетики | | 2 |
| | 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. | | |
| | 10 Цитогенетический метод | | |
| | 11 Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина | | |
| | 12 Генетика пола. | | |
| | 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 обучающими и контролирующими электронными пособиями 3. Составление презентаций по заданной теме 4. Составление родословных схем 5. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Показания для проведения цитогенетических исследований», «Молекулярно-генетические методы исследования»). | 6 | |
| Раздел 5. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза. | | | |
| Тема 5.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы | Содержание учебного материала | 2 | |
| | 1 Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. | | 2 |
| | 2 Основные виды изменчивости. | | |
| | 3 Причины и сущность мутационной изменчивости. | | |
| | 4 Виды мутаций. | | |

| | | | | |
|---|-------------------------------|---|--|---|
| мутагенеза. | 5 | Мутагенез. | | |
| | | Лабораторные работы | | - |
| | | Практическое занятие 1. Изменчивость и виды мутаций у человека. 2. 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: «Антропогенные факторы мутагенеза», «Радиационный мутагенез», «Биологические факторы мутагенеза»). | | 6 |
| Раздел 6. Наследственность и патология | | | | |
| Тема 6.1 Генные, хромосомные и заболевания с наследственной предрасположенностью | Содержание учебного материала | | | 1 |
| | 1 | Наследственные болезни и их классификации | | 2 |
| | 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 | | |
| | 6 | Причины генных болезней | | |
| | 7 | Аутосомно-доминантные заболевания | | |
| | 8 | Аутосомно-рецессивные заболевания | | |
| | 9 | X-сцепленные рецессивные и доминантные заболевания | | |
| | 10 | Y-сцепленные заболевания | | |
| | 11 | Особенности болезней с наследственной предрасположенностью | | |
| | 12 | Моногенные болезни | | |
| | 13 | Полигенные болезни | | |
| | 14 | Принципы лечения наследственных болезней | | |
| | 15 | Виды профилактики наследственных болезней | | |
| | 16 | Медико-генетическое консультирование | | |
| | 17 | Показания к медико-генетическому консультированию | | |
| | 18 | Скринирующие методы выявления наследственных болезней | | |
| | 19 | Пренатальная диагностика | | |
| | 20 | Неонатальный скрининг | | |
| | | Лабораторные работы | | - |
| | | Практическое занятие | | - |
| | | 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 aberrаций») 5. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности», «Возможные механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью»). | | 6 |

| | | | | |
|--|-------------------------------|---|---|--|
| Тема 6.2. 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 2. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Энзимопатии, их диагностика», «Профилактическое лечение фенилкетонурии», «Клинический полиморфизм генных заболеваний»). | | 4 | | |
| 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 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. |