

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			
Тема3.1. 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 системеАВО. 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.