

Департамент образования и науки Тюменской области
Государственное автономное профессиональное образовательное учреждение
Тюменской области
«Тобольский медицинский колледж имени Володи Солдатова»

Приложение к ОПОП ППСЗ
по специальности
31.02.01 Лечебное дело

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП. 05 Генетика человека с основами медицинской генетики


Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) по специальности среднего профессионального образования (далее СПО) 31.02.01 Лечебное дело

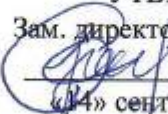
Организация – разработчик:

ГАПОУ ТО «Тобольский медицинский колледж им. В. Солдатова»

Разработчик:

Стикина М.Н., преподаватель, ВКК

Рассмотрено на заседании
ЦМК ОПД
Протокол № 10 от «01» июня 2020 г.
Председатель ЦМК  Шумилова О.В.

УТВЕРЖДАЮ
Зам. директора по УПР
 Э.В.Хазиева
«14» сентября 2020г.

СОДЕРЖАНИЕ

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	4
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	11
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	12

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

1.1. Область применения примерной программы

Программа учебной дисциплины ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики является частью профессиональной подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС по специальности СПО 31.02.01 Лечебное дело

1.2. Цели и планируемые результаты освоения дисциплины:

Код ОК, ПК	Умения	Знания
ОК 1 - 13 ПК 2.2 - 2.4, 3.1, 5.3, 5.10	-проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; -проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; -проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	-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.

2. СТРУКТУРА И ПРИМЕРНОЕ СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	75
Объем работы обучающихся во взаимодействии с преподавателями	46
в том числе:	
теоретическое обучение	34
лабораторные занятия	не предусмотрено
практические занятия	12
курсовая работа (проект)	не предусмотрено
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	29
Итоговая аттестация в форме комплексного дифференцированного зачета	

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные и практические работы, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
Введение	Содержание учебного материала 1. Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. 2. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. 3. Разделы дисциплины «генетика человека с основами медицинской генетики». 4. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. 5. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. 6. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.	2	ОК 1-2, ОК 5, ОК 8,9, ОК 11, ПК 2.4
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Составление электронных презентаций по теме «Генная инженерия». 2. Подготовка реферативных сообщений: «Проект «Геном человека», «Наиболее значимые открытия в генетике за последние 100 лет».	2	ОК 1-2, ОК 5, ОК 8,9, ОК 11, ПК 2.4
	Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности.		8
Цитологические и	Содержание учебного материала	2	ОК 2,

биохимические основы наследственности.	1.Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. 2.Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. 3.Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. 4.Клеточный цикл и его периоды. Основные типы деления эукариотических клеток. 5.Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. 6.Биологическое значение мейоза. 7.Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека		ОК 4, ОК 5, ОК 9-10, ОК 12 ПК 3.1
	Самостоятельная работа обучающихся	2	ОК 2, ОК 4, ОК 5, ОК 9-10, ОК 12, ПК 3.1
	1.Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека. 2.Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. 3.Составление электронных презентаций и конспекта «Типы деления эукариотических клеток».		
Цитологические и биохимические основы наследственности.	Содержание учебного материала	2	ОК 2, ОК 4, ОК 5, ОК 9-10, ОК 12, ПК 3.1
	1.Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. 2.Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. 3.Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства.		
	Самостоятельная работа обучающихся	2	ОК 2, ОК 4, ОК 5, ОК 9-10, ОК 12, ПК 3.1
1. Решить задания по изученной теме на правило комплементарности, Чаргаффа, строение нуклеиновых кислот, этапов биосинтеза белка.			
Раздел 2. Закономерности наследования признаков.		19	
Закономерности наследования признаков.	Содержание учебного материала	4	ОК 4, ОК 12, ПК 3.1.
	1.Сущность законов наследования признаков у человека. 2.Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип. 3.Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. 4.Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.		
	Практические занятия	2	ОК 4, ОК 12, ПК 3.1.
1.Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание			

	Самостоятельная работа обучающихся	4	ОК 4 ОК 12 ПК 3.1
	1.Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.		
Закономерности наследования признаков.	Содержание учебного материала	2	ОК 10 ПК 2.2.
	1.Хромосомная теория Т.Моргана. 2.Сцепленные гены, кроссинговер. 3.Карты хромосом человека.		
	Самостоятельная работа обучающихся	1	ОК 10 ПК 2.2.
	1.Составление конспекта по характерным особенностям карт хромосом человека		
Закономерности наследования признаков.	Содержание учебного материала	4	ОК 6 ОК 7 ПК 3.1. ОК 6, ОК 7 ПК 3.1
	1.Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. 2.Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. 3.Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.		
	Самостоятельная работа обучающихся		
	Составление и решение задач на наследование групп крови у человека		
Раздел 3.Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии		15	
Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.	Содержание учебного материала	2	ОК 1,ОК 2 ОК 4, ОК 5 ПК 2.3..
	1.Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. 2.Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. 3.Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании. 4.Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. 5.Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.		
	Практическое занятие	2	ОК 1, ОК 2
	Составление и анализ родословных схем.		ОК 4-5 ПК 2.3
	Самостоятельная работа обучающихся	3	ОК 1,ОК 2 ОК 4-5 ПК 2.3
	1. Составление и анализ своих родословных 2. Решение задач на составление родословных схем и их анализ.		
Методы изучения	Содержание учебного материала	2	ОК 1, ОК 2

наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.	1.Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. 2.Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. 3.Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина. 4.Метод дерматоглифики. 5.Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). 6.Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. 7.Иммуногенетический метод. 8.Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина.		ОК 4-5 ПК 2.3.
	Практическое занятие	2	ОК 1-2
	1.Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение.		ОК 4-5 ПК 2.3
	Самостоятельная работа обучающихся	2	ОК 1-2
	1.Составление электронных презентаций по теме: «Дерматоглифический и цитогенетический методы изучения наследственности человека»		ОК 4-5 ПК 2.3
Раздел 4. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.		4	
Тема 4.1.Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза. (интегративное занятие с УД «Гигиена и экология человека»)	Содержание учебного материала	2	ОК 12-13 ПК 5.3
	1.Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. 2.Причины и сущность мутационной изменчивости. 3.Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). 4.Эндо - и экзомутагены. 5.Мутагенез, его виды. 6.Фенокопии и генокопии.		
	Самостоятельная работа обучающихся	2	
	1.Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины «Мутационная изменчивость». 3.Подготовить сообщение на одну из тем: «Генофонд современного человека», «Антропогенные факторы мутагенеза, «Радиационный мутагенез», «Биологические факторы мутагенеза		ОК 12-13, ПК 5.3.
Раздел 5. Наследственность и патология.		31	
Хромосомные болезни	Содержание учебного материала	4	ОК 4-5

	<p>1.Наследственные болезни их классификация.</p> <p>2.Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты.</p> <p>3.Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y-хромосоме.</p> <p>4.Структурные аномалии хромосом.</p>		<p>ОК 7-9</p> <p>ПК 2.2.</p>
	Практическое занятие	2	ОК 4-5
	1.Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных.		ОК 7-9 ПК 2.2.
	Самостоятельная работа обучающихся	2	ОК 4-5
	<p>1. Подготовить реферат (на выбор): «Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах», «Половая функция при хромосомных синдромах», «Группы риска по развитию хромосомных синдромов».</p> <p>2. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины «Количественные аномалии аутосом», «Количественные аномалии половых хромосом».</p>		ОК 7-9 ПК 2.2.
Генные болезни. Наследственное предрасположение к болезням.	Содержание учебного материала	4	ОК 4-5
	<p>1.Причины генных заболеваний.</p> <p>2.Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания.</p> <p>3.X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.</p> <p>4.Y-сцепленные заболевания.</p> <p>5.Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.</p> <p>6.Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.</p> <p>7.Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.</p> <p>8.Виды мультифакториальных признаков.</p> <p>9.Изолированные врожденные пороки развития.</p> <p>10.Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др.</p> <p>11.Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний.</p> <p>12.Методы изучения мультифакториальных заболеваний.</p>		ОК 7-9 ПК 2.2
	Практическое занятие	2	ОК 7-9
	1.Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.		ПК 2.2
	Самостоятельная работа обучающихся	3	

	1.Подготовить реферат (на выбор): «Группы риска по развитию хромосомных синдромов», «Причины генных заболеваний», «Главные черты клинической картины генных болезней», « Особенности болезней с наследственной предрасположенностью».		ОК 7-9 ПК 2.2
Диагностика наследственных заболеваний Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.	Содержание учебного материала	2	ОК 1-12 ПК 2.2, ПК 2.3.. ПК 2.4,ПК 3.1. ПК 5.3.
	1.Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. 2.Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. 3.Виды профилактики наследственных болезней. 4.Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. 5. Показания к медико-генетическому консультированию. 6. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. 7.Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). 8.Неонатальный скрининг.		
	Практическое занятие	2	ОК 1-12 ПК 2.2, ПК 2.3 ПК 2.4, ПК 3.1. ПК 5.3 ПК 5.10
	1.Знакомство с лабораторными методами диагностики наследственных заболеваний Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний		
	Самостоятельная работа обучающихся	4	ОК 1-12 ПК 2.2, ПК 2.3 ПК 2.4,ПК 3.1. ПК 5.3
	1.Подготовка бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.		
Комплексный дифференцированный зачет.			
	Всего:	75	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Материально – техническое обеспечение

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета генетики человека с основами медицинской генетики

Оборудование учебного кабинета и рабочих мест кабинета:

- рабочие места по количеству обучающихся;
- рабочее место преподавателя;
- персональный компьютер с лицензионным программным обеспечением;
- проектор;
- экран
- обучающие компьютерные программы
- контролирующие компьютерные программы

Наглядные средства обучения:

- Кариотип человека(презентация)
 - - Виды взаимодействия между генами(презентация)
 - Наследование свойств крови
 - Хромосомные aberrации
 - Схемы родословных(презентация)
 - Хромосомные синдромы(презентация)
2. «Хромосомные синдромы» (презентация)
3. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями(презентация)

4.Натуральные пособия:

1.Микроскопы

2.Микропрепараты

- Клетки крови человека
- Органоиды и включения
- Митоз в растительной и животной клетке
- Половые клетки
- Хромосомы человека

3.2. Информационное обеспечение обучения

Электронные издания (электронные ресурсы):

1. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 224 с.: ил. - (ЭБС Консультант студента).
- 2.Задачи по молекулярной медицинской генетике для студентов медико-биологических специальностей[Электронный ресурс].-Режим доступа: <http://docplayer.ru/27104807-Zadachi-po-molekulyarnoy-medicinskoj-genetike-dlya-studentov-mediko-biologicheskikh-specialnostey.html>;
- 4.Сборник задач по медицинской генетике для студентов 1 курса, обучающихся по медицинским специальностям Электронный ресурс].-Режим доступа: <http://mognovse.ru/lkb-sbornik-zadach-po-medicinskoj-genetike-dlya-studentov-i-ku.html>;
- 5.Балашов, В.П. Задачник по медицинской генетике[Электронный ресурс]: учебник/ Балашов, В.П., Курмышева Т.В.].-Режим доступа: <https://studfiles.net/preview/1732356/>.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Результаты обучения	Формы и методы оценки	Критерии оценки
Освоенные умения		
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	Студент умеет определять риск рождения больного ребенка; определять типы наследования патологических признаков.	Полнота ответов, точность формулировок, не менее 60% правильных ответов
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	Студент умеет составлять прогноз потомства и рекомендации по планированию семьи; , проводить беседы по вопросам профилактики наследственных болезней в соответствии с алгоритмом.	
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	студент правильно ставит предварительный диагноз по фенотипическим проявлениям генных и хромосомных болезней, умеет анализировать кариотип.	
Усвоенные знания		
Биохимические и цитологические основы наследственности	Тестирование. Практические задания (ситуационные задачи).	Полнота ответов, точность формулировок, не менее 60% правильных ответов
Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	Практические задания (проверочная работа)	
Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	Практические задания по работе с терминологией (генетический диктант, упражнения, задания по применению генеалогического и цитогенетического методов)	

<p>Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза</p>	<p>Практические задания (Задачи и упражнения с использованием кодовых таблиц по составу аминокислот)</p>	<p>Полнота ответов, точность формулировок, не менее 60% правильных ответов</p>
<p>Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения</p>	<p>Практические задания (терминологические диктанты)</p>	
<p>Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию</p>	<p>Тестирование</p>	