

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, профессионального стандарта N 470н от 31 июля 2020 года

Организация – разработчик:

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

Разработчик:

Стикина М.Н., преподаватель, ВКК

Рассмотрено на заседании
МК 0179
Протокол № 10
от « 01 » июня 2021г.
Председатель МК Шумилова О.В.

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель директора по УПР
Хазиева Э.В.
« 08 » июня 2021г.

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.

1.3 Личностные результаты ЛР 6, 7,9,14,15

Код личностных результатов реализации программы воспитания	Личностные результаты реализации программы воспитания
ЛР 6	Проявляющий уважение к людям старшего поколения и готовность к участию в социальной поддержке и волонтерских движениях.
ЛР 7	Осознающий приоритетную ценность личности человека; уважающий собственную и чужую уникальность в различных ситуациях, во всех формах и видах деятельности.
ЛР 9	Соблюдающий и пропагандирующий правила здорового и безопасного образа жизни, спорта; предупреждающий либо преодолевающий зависимости от алкоголя, табака, психоактивных веществ, азартных игр и т.д. Сохраняющий психологическую устойчивость в ситуативно сложных или стремительно меняющихся ситуациях.
ЛР 14	Соблюдающий врачебную тайну, принципы медицинской этики в работе с пациентами, их законными представителями и коллегами
ЛР 15	Соблюдающий программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи, нормативные правовые акты в сфере охраны здоровья граждан, регулирующие медицинскую деятельность

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 <i>комплексного дифференцированного зачета</i>	

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 ЛР6
	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 ЛР6
	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 ЛР 9
	Самостоятельная работа обучающихся	2	ОК 2, ОК 4, ОК 5, ОК 9-10, ОК 12, ПК 3.1 ЛР9
	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, ЛР9
	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, ЛР9
	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. ЛР9
	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 ЛР9
	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. ЛР9
	1.Хромосомная теория Т.Моргана. 2.Сцепленные гены, кроссинговер. 3.Карты хромосом человека.		
	Самостоятельная работа обучающихся	1	ОК 10 ПК 2.2., ЛР9
	1.Составление конспекта по характерным особенностям карт хромосом человека		
Закономерности наследования признаков.	Содержание учебного материала	4	ОК 6 ОК 7 ПК 3.1. ЛР9, ЛР14
	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, ЛР14.
	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 ЛР14
	Самостоятельная работа обучающихся	3	ОК 1,ОК 2 ОК 4-5 ПК 2.3,ЛР14
	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, ЛР14.
	Практическое занятие	2	ОК 1-2 ОК 4-5 ПК 2.3, ЛР14
	1.Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение.		
	Самостоятельная работа обучающихся	2	ОК 1-2 ОК 4-5 ПК 2.3 ЛР14
	1.Составление электронных презентаций по теме: «Дерматоглифический и цитогенетический методы изучения наследственности человека»		
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 ЛР9
	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, ЛР9
Раздел 5. Наследственность и патология.		31	

Хромосомные болезни	Содержание учебного материала	4	ОК 4-5 ОК 7-9 ПК 2.2, ЛР7, ЛР14.
	1.Наследственные болезни их классификация. 2.Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. 3.Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y-хромосоме. 4.Структурные аномалии хромосом.		
	Практическое занятие	2	ОК 4-5 ОК 7-9 ПК 2.2. ЛР7, ЛР14.
	1.Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных.		
	Самостоятельная работа обучающихся	2	ОК 4-5 ОК 7-9 ПК 2.2 ЛР7, ЛР14.
	1. Подготовить реферат (на выбор): «Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах», «Половая функция при хромосомных синдромах», «Группы риска по развитию хромосомных синдромов». 2. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины «Количественные аномалии аутосом», «Количественные аномалии половых хромосом».		
Генные болезни. Наследственное предрасположение к болезням.	Содержание учебного материала	4	ОК 4-5 ОК 7-9 ПК 2.2 ЛР7, ЛР9 ЛР14.
	1.Причины генных заболеваний. 2.Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. 3.X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. 4.Y-сцепленные заболевания. 5.Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. 6.Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. 7.Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. 8.Виды мультифакториальных признаков. 9.Изолированные врожденные пороки развития. 10.Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. 11.Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. 12.Методы изучения мультифакториальных заболеваний.		
	Практическое занятие	2	ОК 7-9

	1.Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.		ПК 2.2 ЛР9 ЛР14.
	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 ЛР9, ЛР14
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. ЛР14, ЛР15
	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 5.3ПК 5.10 ЛР14, ЛР15
	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, ЛР9
	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)	

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