

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

Приложение к ОПОП ППССЗ
по специальности
34.02.01 Сестринское дело

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП. 04 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) 34.02.01 «Сестринское дело», профстандарта №475Н от 31 июля 2020г

Организация – разработчик:

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

Разработчик:

Стикина М.Н., преподаватель, ВКК

Рассмотрено на заседании

ЦМК 0718

Протокол № 12 от «04»


06 2021г.

Председатель ЦМК Шумилова О.В.



СОГЛАСОВАНО

Педагог – библиотекарь



«25» 06 2021 г.

УТВЕРЖДАЮ

Зам. директора по УПР



Э.В.Хазиева
«30» 06 2021 г.

СОДЕРЖАНИЕ

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	12
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	12

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

1.1. Область применения примерной программы

Программа учебной дисциплины ОП04.Генетика человека с основами медицинской генетики является частью основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности СПО 34.02.01 «Сестринское дело»

1.2. Цели и планируемые результаты освоения дисциплины:

Код ОК, ПК	Умения	Знания
ОК 1, ОК 2, ОК3, ОК4, ОК 5, ОК 8, ОК 11, ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.5, ПК 2.6	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 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.
ЛР7	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	<i>Объем часов</i>
Максимальная учебная нагрузка (всего)	80
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	52
в том числе:	
теоретические занятия	18
лабораторные занятия	не предусмотрено
практические занятия	34
контрольные работы	не предусмотрено
курсовая работа (проект) <i>(если предусмотрено)</i>	не предусмотрено
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	28
Итоговая аттестация в форме зачета (1 семестр)	

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические работы, самостоятельная работа	Объем часов	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4
Введение	Содержание учебного материала	2	ОК 1, ОК 2, ПК 1.1 ЛР6
	<p>Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека.</p> <p>Разделы дисциплины «генетика человека с основами медицинской генетики».</p> <p>Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами.</p> <p>История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых.</p> <p>Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.</p>		
	Самостоятельная работа обучающегося	2	ОК 8 ПК 1.1 ЛР6
Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности		6	
	Содержание учебного материала	2	ОК 1, ОК 2,

Цитологические и биохимические основы наследственности	1	<p>Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения.</p> <p>Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла.</p> <p>Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека.</p> <p>Клеточный цикл и его периоды. Основные типы деления эукариотических клеток. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. Биологическое значение мейоза.</p> <p>Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.</p> <p>Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства.</p>		<p>ОК 4, ОК 8 ПК 2.2</p> <p>ЛР9</p>
		Практическое занятие	2	<p>ОК 4, ОК 8 ПК 2.2 ЛР9</p>
		Самостоятельная работа обучающихся	2	<p>ОК 1, ОК 8 ПК 2.2</p> <p>ЛР9</p>
		<p>1. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека.</p> <p>2. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.</p> <p>Составление электронных презентаций и конспекта «Типы деления эукариотических клеток».</p> <p>3. Решить задания по изученной теме на правило комплиментарности, Чаргаффа, строение нуклеиновых кислот, этапов биосинтеза белка.</p>		
Раздел 2. Закономерности наследования признаков			18	
	Содержание учебного материала	2	ОК 4	

Закономерности наследования признаков	<p>Сущность законов наследования признаков у человека.</p> <p>Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.</p> <p>Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.</p> <p>Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода</p>		<p>ОК 11 ПК 2.2</p> <p>ЛР14</p>	
	Практическое занятие	12	<p>ОК 4 ОК 11 ПК 2.2</p> <p>ЛР14</p>	
	<ol style="list-style-type: none"> 1. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, 2. Решение задач на наследование признаков с неполной пенетрантностью 3. Решение задач на наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью. 4. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода 5. Решение задач на взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. 			
	Самостоятельная работа обучающихся	<ol style="list-style-type: none"> 1. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью. 2. Составление и решение задач на наследование групп крови у человека 	4	<p>ОК 4, ОК 11 ПК 2.2 ЛР14</p>
Раздел 3 Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии			14	
	Содержание учебного материала		2	

<p>Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</p>	<p>Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ.</p> <p>Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании.</p> <p>Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.</p> <p>Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.</p> <p>Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом.</p> <p>Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина.</p> <p>Метод дерматоглифики.</p> <p>Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод.</p> <p>Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод.</p> <p>Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).</p>		<p>ОК 1, ОК 2 ПК 2.5 ПК 2.6 ЛР 14, ЛР 15</p>
	<p>Практическое занятие</p> <p>1. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</p> <p>2. Составление и анализ родословных схем.</p> <p>3. Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение.</p>	<p>8</p>	<p>ОК 11 ПК 2.1, ПК 2.2 ЛР 14</p>
	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <p>1. Составление и анализ своих родословных</p> <p>2. Решение задач на составление родословных схем и их анализ.</p>	<p>4</p>	<p>ОК 4, ОК 3 ПК 2.1, ПК 2.2 ЛР 14</p>
<p>Раздел 4 Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</p>			<p>6</p>
<p>Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</p> <p><i>Интегративное занятие с УД « Гигиена и экология человека».</i></p>	<p>Содержание учебного материала</p> <p>Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости.</p> <p>Причины и сущность мутационной изменчивости.</p> <p>Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).</p> <p>Эндо - и экзомутагены.</p> <p>Мутагенез, его виды.</p> <p>Фенокопии и генокопии.</p>	<p>2</p>	<p>ОК 1 ОК 11 ПК 2.2 ЛР 9</p>

	Практическое занятие Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	2	ОК 1, ПК 2.2 ЛР9
	Самостоятельная работа обучающихся 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»	2	ОК 1 ОК 11 ПК 2.2 ЛР9
Раздел 5. Наследственность и патология		32	
Хромосомные болезни Генные болезни.	Содержание учебного материала Наследственные болезни их классификация. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме. Структурные аномалии хромосом. Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y- сцепленные заболевания.	2	ОК 4, ОК 5 ОК 8, ПК 2.2 ПК 2.3 ЛР14
	Практическое занятие 1. Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных. 2. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.	6	ОК 4, ОК 5 ОК 8, ПК 2.3 ЛР14
	Самостоятельная работа обучающихся Подготовить реферат (на выбор): «Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах», « Половая функция при хромосомных синдромах», «Группы риска по развитию хромосомных синдромов». Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины «Количественные аномалии аутосом», «Количественные аномалии половых хромосом».	6	ОК 4, ПК 2.2, ПК 2.3 ЛР14
	Содержание учебного материала	2	ОК 11, ПК 1.1, ПК

Наследственное предрасположение к болезням. Диагностика наследственных заболеваний. Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико- генетическое консультирование	<p>Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.</p> <p>Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков.</p> <p>Изолированные врожденные пороки развития.</p> <p>Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь.</p> <p>Бронхиальная астма и др.</p> <p>Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний.</p> <p>Методы изучения мультифакториальных заболеваний</p> <p>Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний.</p> <p>Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.</p> <p>Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.</p> <p>Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию.</p> <p>Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.</p> <p>Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг</p>		2.1, ПК 2.6 ЛР14, ЛР15
	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p>	8	ОК 4, ОК 8, ОК 11 ПК 1.1, ЛР14, ЛР15
	<p>Подготовить реферат « Особенности болезней с наследственной предрасположенностью»</p>		
	<p>Практическое занятие</p>		
	<p>1. Знакомство с лабораторными методами диагностики наследственных заболеваний</p> <p>Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний.</p> <p>2. Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний</p>	6	ОК 4 ПК 2.1, ПК 2.6 ЛР 14,15
<p>Комплексный зачет на теоретическом занятии</p>	2		
	Всего:	80	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ 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 (1);
- персональный компьютер (1);
- проектор (1);
- экран (1);

Наглядные средства обучения:

- Строение ДНК (презентация)
- Биосинтез белка(презентация)
- Генетический код(презентация)
- Кариотип человека(презентация)
- Закономерности наследования признаков (презентация)
- Виды взаимодействия между генами(презентация)
- Хромосомные aberrации (презентация)
- Схемы родословных(презентация)
- Символы для составления родословных(презентация)
- Хромосомные синдромы(презентация)

Натуральные пособия:

- 1.Микроскоп (3)
 - 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>;

3.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>;

4.Балашов, В.П. Задачник по медицинской генетике[Электронный ресурс]: учебник/ Балашов, В.П., Курмышева Т.В.].-Режим доступа: <https://studfiles.net/preview/1732356/>.

3. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Результаты обучения	Формы и методы оценки	Критерии оценки
---------------------	-----------------------	-----------------

Освоенные умения		
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией. проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;	Практические задания по работе с терминологией (генетические и терминологические диктанты)	Полнота ответов, точность формулировок, не менее 60% правильных ответов
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Тестирование Зачет	
Усвоенные знания		
Биохимические и цитологические основы наследственности	Тестирование Практические задания по работе с терминологией (ситуационные задачи).	Полнота ответов, точность формулировок, не менее 60% правильных ответов
Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	Практические задания по работе с терминологией (проверочная работа, решение задач)	
Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	Практические задания по работе с терминологией (генетический диктант упражнения и задания по применению генеалогического и цитогенетического методов).	
Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза	Практические задания по работе с терминологией (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 по работе с терминологией (генетические и терминологические диктанты)	
Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию	Тестирование Зачет	