

Министерство здравоохранения Иркутской области
Областное государственное бюджетное профессиональное
образовательное учреждение
«Усольский медицинский техникум»

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП. 05. Генетика человека с основами медицинской генетики

**программы подготовки специалистов среднего звена
по специальности СПО
31.02.01. Лечебное дело**

г. Усолье-Сибирское

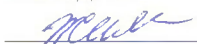
2018 г.

ОДОБРЕНА

Методическим объединением

Протокол № 1 от 31.08.2018

Методист

 /Е.С. Жилкина/**УТВЕРЖДАЮ**

Заместитель директора

по теоретическому обучению

«31» августа 2018 год

 /В.В. Попов/

Рабочая программа учебной дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики разработана в соответствии с документами:

- Федеральный государственный образовательный стандарт по специальности среднего профессионального образования (код специальности, название специальности);
- локальный нормативный акт «О комплексном учебно – методическом обеспечении учебных дисциплин и профессиональных модулей»;
- методические рекомендации по составлению рабочих программ;
- учебный план ОГБПОУ «Усольский медицинский техникум» по специальности 31.02.01. Лечебное дело;
- Примерная рабочая программа УД Генетика человека с основами медицинской генетики для специальности Лечебное дело Липецкого медицинского колледжа 2014г.
- Примерная рабочая программа УД Генетика человека с основами медицинской генетики для специальности Лечебное дело «Бирский медико-фармацевтический колледж» Р. Башкортостан 2014г.

Разработчик:

Засецкий Николай Борисович — преподаватель генетики ОГБПОУ «Усольский медицинский техникум»

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ...	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6
2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы	6
2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины ОП.05. Генетика человека с основами медицинской генетики	7
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	12
3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению.....	12
3.2. Информационное обеспечение обучения.....	12
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	13

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.05. Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения примерной программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС по специальности (специальностям) СПО 31.02.01 Лечебное дело квалификация фельдшер.

1.2. Место учебной дисциплины в структуре программы подготовки специалистов среднего звена:

Учебная дисциплина ОП.05. Генетика человека с основами медицинской генетики относится к профессиональному циклу

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 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;

Так же результатом освоения дисциплины является овладение обучающимися профессиональными (ПК) и общими (ОК) компетенциями:

ПК 2.2. Определять тактику ведения пациента.

ПК 2.3. Выполнять лечебные вмешательства.

ПК 2.4. Проводить контроль эффективности лечения.

ПК 3.1. Проводить диагностику неотложных состояний.

ПК 5.3. Осуществлять паллиативную помощь.

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 эффективность 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 возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития.

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.

ОК 6. Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.

ОК 7. Брать ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий.

ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.

ОК 9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.

ОК 10. Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, человеку.

ОК 12. Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.

ОК 13. Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.

1.4. Количество часов на освоение рабочей программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 54 часов, в том числе:

обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 36 часов;

самостоятельной работы обучающегося 18 часов.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	<i>Объем часов</i>
Максимальная учебная нагрузка (всего)	54
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	36
в том числе:	
практические занятия	18
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	18
в том числе:	
Изучение основной и дополнительной литературы;	6
Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями;	3
Составление электронных презентаций по заданной теме;	4
Изучение и анализ микропрепаратов, микрофотографий и рисунков;	2
Подготовка реферативных сообщений.	3
<i>Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета</i>	

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины ОП.05. 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		3	
Тема 1.1. История развития генетики. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками.	Содержание учебного материала: Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.	2	1
	Самостоятельная работа обучающегося: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Значение генетики для медицины», «Аксиомы медицинской генетики»)	1	
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности		5	
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности.	Содержание учебного материала: Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека. Химическое состояние 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.	2	2
	Самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека. 3. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. 4. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 5. Составление электронных презентаций по заданной теме. 6. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Химическая организация клетки», «Синтетический аппарат клетки», «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток»).	3	

1	2	3	4
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		16	
Тема 3.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами.	Содержание учебного материала: Сущность законов наследования 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.	2	2
	Практическое занятие : Закономерности наследования признаков. Взаимодействие между генами	4	
	Самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание. 3. Решение задач моделирующих аллельное и не аллельное взаимодействие генов. Наследование признаков с неполной пенетрантностью. 4. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 5. Составление электронных презентаций по заданной теме. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Родоначальник генетики Г. Мендель» «Вторичное открытие законов Менделя»).	2	
Тема 3.2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека. Наследование свойств крови.	Содержание учебного материала: Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.	2	1
	Практическое занятие : Закономерности наследования свойств крови	4	
	Самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе. 3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 4. Подготовка реферативных сообщений : (примерные темы: «Группа крови системы MNs», «Группа крови системы Р», Группы крови системы «Kell».	2	

1	2	3	4
Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии		8	
Тема 4.1. Генеалогический; Близнецовый; Биохимический; Цитогенетический; Популяционно-статистический; Иммуногенетический; Методы перинатальной диагностики.	Содержание учебного материала: Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод. Методы перинатальной диагностики (УЗИ, биопсия хориона, определение фетопротеина).	2	1
	Практическое занятие (по выбору): 1. Решение задач по расчету частоты генов и генотипов в популяциях (Закон Харди-Вайнберга). 2. Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение.	4	
	Самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Показания для проведения цитогенетических исследований», «Молекулярно-генетические методы исследования»)	2	
Раздел 5. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.		4	
Тема 5.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	Содержание учебного материала: Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии.	2	1
	Самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими 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»).	2	

1	2	3	4
Раздел 6. Наследственность и патология		22	
Тема 6.1 Хромосомные болезни.	Содержание учебного материала: Наследственные болезни и 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.	2	1
	Практическое занятие: Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных. Изучение аномальных фенотипов и клиническое проявление генных заболеваний по фотографиям больных.	4	
	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», «Главные черты клинической картины генных болезней», «Клинический полиморфизм генных заболеваний и его причины», «Генетика некоторых генных болезней – болезни Реклингхаузена, миотоническая дистрофия, семейная гиперхолестеринемия и др.»).	2	
Тема 6.2 Наследственное предрасположен ие к болезням	Содержание учебного материала: Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.	2	1
	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: «Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности», «Возможные механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью»)	2	

1	2	3	4
Тема 6.3. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала: Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. Принципы лечения наследственных болезней. Виды профилактики наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.	2	1
	Практическое занятие (по выбору): 1. Учебная экскурсия в медико-генетическую лабораторию. Знакомство с лабораторными методами диагностики наследственных заболеваний. 2. Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний	2	2
	Самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Эффективность медико-генетических консультаций», «Доклиническая диагностика и профилактическое лечение наследственных болезней», «Просеивающие программы диагностики наследственных болезней» 5. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	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)

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

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

Оборудование учебного кабинета: таблицы, мультимедиа система, видеофильмы, контролирующие программы

Технические средства обучения: _мультимедиа система

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

Основные источники:

1. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 224 с. : ил.;
2. Генетика человека с основами медицинской генетики : 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, 2014. - 192 с. : ил.

Дополнительные источники:

1. Медицинская генетика: учебник. Акуленко Л.В., Угаров И.В. / Под ред. О.О. Янушевича, С.Д. Арутюнова. 2011. - 208 с.
2. Бочков Н.П. Медицинская генетика/ под ред. Н. П. Бочкова. - М.: Мастерство, 2002. – 452 с.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и 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
Освоенные умения	
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; Определение соответствия учебной деятельности заданным критериям при выполнении практического задания на экзамене;	Определение соответствия учебной деятельности заданным критериям при выполнении практического задания и зачета;
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;	Экспертная оценка при выполнении практической и самостоятельной работы студентов при текущем контроле и зачете;
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней;	Экспертная оценка при выполнении практической и самостоятельной работы студентов при текущем контроле и зачете;
Усвоенные знания	
Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины	Экспертная оценка знаний при проведении устного индивидуального опроса, оценки самостоятельной работы при текущем контроле и зачете;
Цитологические и биохимические основы наследственности	Экспертная оценка знаний при проведении устного индивидуального опроса решения ситуационных задач, оценки самостоятельной работы при текущем контроле и зачете;
Закономерности наследования признаков	Экспертная оценка знаний при проведении тестового контроля решения ситуационных задач, оценки самостоятельной работы при текущем контроле и зачете;
Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	Экспертная оценка знаний при проведении тестового контроля решения ситуационных задач, оценки самостоятельной работы при текущем контроле и зачете;
Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза	Экспертная оценка знаний при проведении тестового контроля решения ситуационных задач, оценки самостоятельной работы при текущем контроле и зачете;
Наследственность и патология	Экспертная оценка знаний при проведении тестового контроля решения ситуационных задач, оценки самостоятельной работы при текущем контроле и зачете;