

Министерство здравоохранения Иркутской области

Областное государственное бюджетное
профессиональное образовательное учреждение
«Тулунский медицинский колледж»

УТВЕРЖДАЮ:

Директор
ОГБПОУ «Тулунский медицинский
колледж»

_____ Для _____ Е.Б. Бордова
«30» _____ 20 21 г.



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.00 **Общепрофессиональные дисциплины**

ОП.04 **ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ
ГЕНЕТИКИ**

Специальность 34.02.01 Сестринское дело

*Очно-заочная форма обучения
по программе базовой подготовки*

Тулун
2021 г

РАССМОТРЕНО И ОДОБРЕНО

на заседании ЦМК № 2

Протокол № 10

от «28» 06 2021 г

Заведующий ЦМК

Броу / Арсенва еч /

РАССМОТРЕНО:

Педагогическим советом

Протокол № 4

от «30» 06 2021 г.

Рабочая программа учебной дисциплины разработана в соответствии с документами:

- Федеральным государственным образовательным стандартом по специальности среднего профессионального образования 2014 года 34.02.01 Сестринское дело, квалификация Медицинская сестра/медицинский брат;
- локального нормативного акта «Положение по формированию рабочих программ учебных дисциплин, профессиональных модулей» ОГБПОУ "Тулунский медицинский колледж";
- учебным планом по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

Организация-разработчик рабочей программы:

Областное государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение «Тулунский медицинский колледж».

Разработчик:

Безруких Т. В. – преподаватель общепрофессиональных дисциплин ОГБПОУ "Тулунский медицинский колледж"

Рецензент:

Ощепкова Н. А. – преподаватель высшей кв. кат. общепрофессиональных дисциплин ОГБПОУ "Тулунский медицинский колледж"

СОДЕРЖАНИЕ

	стр.
1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	5
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	13

**4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ
ДИСЦИПЛИНЫ**

15

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ

МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

1.1. Область применения рабочей программы

Рабочая программа учебной дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

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

Учебная дисциплина входит в цикл общепрофессиональных дисциплин программы подготовки специалистов среднего звена.

1.3. Цели и задачи учебной дисциплины – требования к результатам освоения дисциплины:

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен обладать предусмотренными ФГОС по специальности СПО 34.02.01 Сестринское дело следующими умениями и знаниями, которые формируют общие компетенции (ОК) и в дальнейшем профессиональные компетенции (ПК):

В результате освоения 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 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.

Перечень формируемых компетенций

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

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, 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 пользования аппаратурой, оборудованием и изделиями медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.

ПК 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию.

1.4. Количество часов на освоение рабочей программы учебной дисциплины:

Максимальная учебная нагрузка обучающегося - **54** часа, в том числе:

- обязательная аудиторная учебная нагрузка обучающегося - **32** часов;

- самостоятельная работа обучающегося - **22** часов.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	<i>54</i>
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	<i>32</i>
в том числе:	
практические занятия	<i>16</i>
Внеаудиторная (самостоятельная) работа обучающегося (всего)	<i>22</i>
<i>Промежуточная 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	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
Раздел 1	Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины	2	
Тема 1.1.	Содержание учебного материала	2	
История, основные достижения медицинской генетики.	<ol style="list-style-type: none"> 1. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. 2. Терапевтическое клонирование 3. Генетическая паспортизация. 4. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем. 	2	1
Раздел 2.	Цитологические и биохимические основы наследственности	11	
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности.	Содержание учебного материала	6	
	<ol style="list-style-type: none"> 1. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. 2. Основные типы деления эукариотических клеток. 3. Клеточный цикл и его периоды. 4. Биологическая роль митоза и амитоза. 5. Роль атипических митозов в патологии человека. 6. Биологическое значение мейоза. 	1	1
	Практическое занятие		
	1. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и		

	<p>мейоза.</p> <p>2. Изучение этапов гаметогенеза.</p>	2	2
	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <p>1. Изучение литературы по теме «Строение клетки».</p> <p>2. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.</p> <p>Подготовка докладов, сообщений (примерные темы «Синтетический аппарат клетки», «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток»).</p>	3	2,3
Тема 2.2.	Содержание учебного материала	5	
Биохимические основы наследственности	<p>1. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.</p> <p>2. Гены и их структура. Реализация генетической информации.</p> <p>3. Генетический код и его свойства.</p>	1	1
	<p>Практическое занятие</p> <p>1. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот.</p> <p>2. Решение задач на синтез белка.</p>	2	2
	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <p>1. Изучение литературы по теме «Строение и свойства нуклеиновых кислот»</p> <p>2. Подготовка сообщений (примерные темы: «Открытие нуклеиновых кислот», «Практическое применение молекулярной биологии»).</p>	2	2,3
Раздел 3.	Закономерности наследования признаков	16	

Тема 3.1.	Содержание учебного материала	8	
Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Сущность законов наследования признаков у человека. 2. Типы наследования менделирующих признаков у человека. 3. Генотип и фенотип. 4. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. 5. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. 	2	1
	Практическое занятие		
	<ol style="list-style-type: none"> 1. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание 	2	2
	Самостоятельная работа обучающихся		
	<ol style="list-style-type: none"> 1. Изучение литературы по теме «Закономерности наследования признаков» 2. Подготовка сообщений (примерные темы: «Родоначальник генетики Г. Мендель» «Пенетрантность и экспрессивность генов»). 3. Составить глоссарий по теме «Закономерности наследования признаков» 	4	2,3
Тема 3.2.	Содержание учебного материала	8	
Наследственные свойства крови.			
	<ol style="list-style-type: none"> 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. 	2	1
	Практическое занятие		
	<ol style="list-style-type: none"> 1. Решение задач, моделирующих скрещивание, сцепленное с полом наследование, наследование групп крови по системе АВО и резус системе. 	2	2

	Самостоятельная работа обучающихся 1. Подготовка рефератов: (примерные темы: «Группа крови системы MNSs», «Группа крови системы P», «Группы крови системы Kell»)	4	2,3
Раздел 4.	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	3	
Тема 4.1.	Содержание учебного материала	3	
Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	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.	2	1
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Подготовка сообщений (примерные темы: «Антропогенные факторы мутагенеза», «Радиационный мутагенез», «Биологические факторы мутагенеза»).	1	2,3
Раздел 5.	Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	8	
Тема 5.1.	Содержание учебного материала	6	
Генеалогический метод.	1. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. 2. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. 3. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина.	1	1
	Практическое занятие 1. Составление и анализ родословных схем при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании. 2. Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям метафазной пластинки.	4	2
	Самостоятельная работа обучающихся		

	<ol style="list-style-type: none"> 1. Конспект на тему «Цитогенетический метод». 2. Составление родословных. 	1	2,3
Тема 5.2.	Содержание учебного материала	2	
Близнецовый метод. Биохимический метод Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Близнецовый метод. Методика расчета по формуле Хольцингера. 2. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Цитогенетический метод. 3. Метод дерматоглифики. 4. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. 5. Иммуногенетический метод. Генетический контроль иммунного ответа. 	1	1
	Самостоятельная работа обучающихся		
	<ol style="list-style-type: none"> 1. Составить конспект «Классификация: наследственные болезни». 	1	2,3
Раздел 6.	Наследственность и патология	12	
Тема 6.1 Наследственные болезни	Содержание учебного материала	8	
	<ol style="list-style-type: none"> 1. Наследственные болезни и 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. 5. Генные болезни. 6. Болезни с наследственным предрасположением. 	2	1

	<p>Практическое занятие</p> <p>1. Изучение кариотипов и фотографий больных с синдромом Дауна, синдромом Эдвардса, синдромом Патау</p>	2	2
	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <p>1. Подготовка докладов (примерные темы: «синдромом Дауна», «синдром Патау, «синдром Эдвардса »).</p> <p>2. Подготовка рефератов (примерные темы: «синдром Марфана», «синдром ФКУ», «Гемофилия», «дальтонизм»).</p>	4	2,3
<p>Тема 6.2.</p> <p>Медико-генетическое консультирование</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <p>1. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний.</p> <p>2. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.</p> <p>3. Принципы лечения наследственных болезней</p> <p>4. Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию.</p> <p>5. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.</p>	4	
		2	1
	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <p>1. Подготовка рефератов (примерные темы: «Эффективность медико-генетических консультаций», «Доклиническая диагностика и профилактическое лечение наследственных болезней»).</p>	2	2,3
<p>Дифференцированный зачет (практическое занятие)</p>		2	

Всего:	54	
Всего аудиторных занятий	32	
В том числе практических занятий	16	
Самостоятельной работы	22	

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 РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

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

Оборудование учебного кабинета:

- 1.Таблицы.
2. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями
3. Микроскопы
4. Контролирующие компьютерные программы

3.2. Информационное обеспечение обучения:

Основной источник:

Электронный учебники:

1. Бочков Н.П., Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-3652-3 - Режим доступа: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970436523.htm>

Дополнительные источники:

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. База знаний по биологии человека
<http://humbio.ru/humbio/genetics.htm>
2. Все про гены
http://vse-pro-geny.ru/ru_home.html

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий, тестирования.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<p>Освоенные умения:</p> <p>Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией</p>	<p>Текущий контроль:</p> <ul style="list-style-type: none"> – оценка составления тезисов беседы на первом этапе медико-генетического консультирования; <p>Промежуточная аттестация:</p> <ul style="list-style-type: none"> – оценка результатов дифференцированного зачета.
<p>Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии</p>	<p>Текущий контроль:</p> <ul style="list-style-type: none"> – оценка составления схем наследования; <p>Промежуточная аттестация:</p> <ul style="list-style-type: none"> – оценка результатов дифференцированного зачета.
<p>Проводить предварительную диагностику</p>	<p>Текущий контроль:</p>

наследственных болезней.	<ul style="list-style-type: none"> – оценка выполнения определения фенотипа пациентов с наследственной патологией; <p>Промежуточная аттестация:</p> <ul style="list-style-type: none"> – оценка результатов дифференцированного зачета.
Усвоенные знания:	<p>Текущий контроль:</p> <ul style="list-style-type: none"> – оценка результатов устного опроса; <p>Промежуточная аттестация:</p> <ul style="list-style-type: none"> – оценка результатов дифференцированного зачета.
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	