



**ОБЛАСТНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«ИВАНОВСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»
ОГБПОУ «ИМК»**

УТВЕРЖДАЮ

Заместитель директора по УМР

Б.Б. / Буланова Л.Б./
«31» 08 2021 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

программы подготовки специалистов среднего звена
по специальности 31.02.02 Акушерское дело

Программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) по специальности среднего профессионального образования (далее - СПО) 31.02.02 Акушерское дело

Организация-разработчик: ОГБПОУ «Ивановский медицинский колледж»

Разработчик: Барочкина О.Ю., преподаватель ОГБПОУ «Ивановский медицинский колледж»

Рабочая программа рассмотрена и одобрена Экспертным советом колледжа

Протокол №1 от 30 08 2021 г.

Председатель ЭС Сиднева Л.В. Сиднева Л.В.

Рабочая программа согласована и утверждена Методическим советом колледжа

Протокол №1 от 30 08 2021 г.

Председатель Методического совета Буланова Л.Б. Буланова Л.Б.

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	стр. 4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	20
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	22

1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения программы

Программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС по специальности СПО 31.02.02 Акушерское дело

Программа учебной дисциплины может быть использована при реализации программ дополнительного профессионального образования.

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

Учебная дисциплина ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики» является составной частью П.00 Профессионального цикла, включающего в себя ОП.00 Общепрофессиональные дисциплины по специальности 31.02.02 Акушерское дело

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 предварительную диагностику наследственных болезней.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен знать:

- биохимические и цитологические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- типы наследования признаков;
- 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.

Акушерка/Акушер (базовой подготовки) должен обладать общими компетенциями, включающими в себя способность:

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость 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, нести за них ответственность.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

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

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

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

Акушерка/Акушер (базовой подготовки) должен обладать профессиональными компетенциями:

ПК 1.1. Проводить диспансеризацию и патронаж беременных и родильниц.

ПК 2.1. Проводить лечебно-диагностическую, профилактическую, санитарно-просветительскую работу с пациентами с экстрагенитальной патологией под руководством врача.

ПК 2.2. Выявлять физические и психические отклонения в развитии ребенка, осуществлять уход, лечебно-диагностические, профилактические мероприятия детям под руководством врача.

ПК 3.1. Проводить профилактические осмотры и диспансеризацию женщин в различные периоды жизни.

ПК 3.2. Проводить лечебно-диагностические мероприятия гинекологическим больным под руководством врача.

ПК 3.3. Выполнять диагностические манипуляции самостоятельно в пределах своих полномочий.

ПК 4.1. Участвовать в проведении лечебно-диагностических мероприятий беременной, роженице, родильнице с акушерской и экстрагенитальной патологией и новорожденному.

1.4. Количество часов на освоение программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 54 часа, в том числе:

обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 36 часа;

самостоятельной работы обучающегося

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	54
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	36
в том числе:	
практические занятия	18
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	18
1. Изучение и анализ по рисункам соматических и половых клеток человека.	1
2. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. Решение задач, моделирующих процессы репликации, транскрипции, трансляции.	1
3. Изучение и анализ микрофотографий различных кариотипов, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.	1
4. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, сцепленное с полом наследование, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе.	1
5. Составление и анализ родословных схем.	2
6. Изучение основной и дополнительной литературы.	2
7. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.	2
8. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.	4
9. Подготовка реферативных сообщений.	2
10. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	2
<i>Промежуточная аттестация в форме комплексного экзамена</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, курсовая работа (проект) (если предусмотрены)	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
<p>Тема 1. Введение. Биохимические основы наследственности</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <p>1.Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека.</p> <p>2. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека.</p> <p>3. Разделы дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики».</p> <p>4.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> <p>5.Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.</p> <p>Сохранение информации от поколения к поколению.</p> <p>6.Ген, его свойства.</p> <p>7.Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства.</p> <p>Биосинтез белка.</p>	2	<p>1</p> <p>1</p> <p>1</p> <p>1</p> <p>1</p> <p>1</p> <p>1</p>

<p>Самостоятельная работа обучающегося</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций и подготовка реферативных сообщений по темам: «История развития генетики», «История развития генетики в России», «Выдающиеся отечественные и зарубежные ученые-генетики», «Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем». 3. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. 4. Изучение основной и дополнительной литературы. 5. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 6. Составление электронных презентаций и подготовка реферативных сообщений по темам: «Генная инженерия», «Клонирование», «Методы ДНК-диагностики», «Генно-модифицированные продукты». 	2	
<p>Практическое занятие</p> <p>История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.</p> <p>Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства. Биосинтез белка. Решение задач, моделирующих процесс транскрипции, трансляции.</p>	2	2

Тема 2. Цитологические основы наследственности.	Содержание учебного материала 1.Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмалемма, 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. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. Биологическое значение мейоза. 5. Особенности развития сперматозоидов и яйцеклеток человека.	2	1 1 1 1 1
	Практическое занятие Клеточный цикл, его периоды. Кариотип человека. Строение хромосом человека.	2	2
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций и подготовка реферативных сообщений по темам: «Митоз», «Мейоз», «Патология митоза, мейоза».	2	
Тема 3. Закономерности наследования признаков.	Содержание учебного материала 1.Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных генов: полное и неполное доминирование. 2.Хромосомная теория наследственности Т.Моргана. Хромосомные карты человека. 3.Механизм наследования пола, групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.	2	1

<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследование признаков, сцепленных с полом, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполным доминированием. 2. Изучение основной и дополнительной литературы. 3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 4. Составление электронных презентаций и подготовка реферативных сообщений по теме: «История открытия Менделем закономерностей наследования признаков», «Томас Морган и открытие им хромосомной теории». 	2	
<p>Практическое занятие</p> <p>Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследование признаков, сцепленных с полом, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполным доминированием.</p>	2	2

Тема 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	Содержание учебного материала 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 наследования. 4. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. 5. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. 6. Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина. 7. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). 8. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод. 9. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).	2	1 1 1 1 1 1 1 1 1 1
	Практическое занятие Составление и анализ родословных схем.	2	2
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Подготовка реферативных сообщений и электронных презентаций по теме «Метод дерматоглифики», «Методы генной инженерии и молекулярной биологии» «Проблемы СПИДа и наследственность». 4. Составление родословных схем. 5. Изучение наследования и составление родословных схем признаков (праворукость-леворукость, близорукость, веснушки, щель между передними резцами, ямки на щеках, на подбородке, структура волос, способность свертывать язык в трубочку, свойства крови по системе ABO и резус системе и т.д.)	2	

Тема 5. Наследственность и среда. Виды изменчивости и виды мутаций у человека.	Содержание учебного материала 1.Основные виды изменчивости. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. 2.Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). 3. Мутагенез, его виды. Эндо - и экзомуагены Фенокопии и генокопии.	2	1
	Практическое занятие Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Решение задач, иллюстрирующих молекулярные механизмы генных мутаций.	2	2
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций и подготовка реферативных сообщений по темам «Динамика генетического груза у человека», «Загрязнение окружающей среды мутагенами и наследственная патология».	2	
Тема 6. Наследственность и патология	Содержание учебного материала 1.Наследственные болезни и их классификация. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков: гипертоническая болезнь, ревматоидный артрит, язвенная болезнь, бронхиальная астма и др. 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 полисомии X, синдром полисомии Y- хромосомы. 4.Структурные аномалии хромосом. Синдром «кошачьего крика».	2	1

	Практическое занятия Изучение аномальных кариотипов и фотографий больных. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных. Анализ родословных схем при различных типах наследования генных 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 дисциплины. 4. Подготовка реферативных сообщений. 5. Анализ родословных схем.	2	
	Содержание учебного материала 1. Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. 2. Аутосомно-рецессивные заболевания. Энзимопатии 3. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания, Y- сцепленные заболевания. 4. Изолированные врожденные пороки развития	2	1 1 1 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 дисциплины. 4. Подготовка реферативных сообщений.	2	
Тема 7. Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала 1. Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. 2. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию.	2	1 1

	Практическое занятие 1.Решение генетических ситуационных задач, моделирующих практические вопросы медико-генетического консультирования. 2.Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний.	4	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 дисциплины. 4. Подготовка реферативных сообщений.	2	
	Содержание учебного материала 1.Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. 2.Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. 3. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.	2	1 1 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 дисциплины. 4. Подготовка реферативных сообщений. 5. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	2	
Итоговое занятие	Практическое занятие	2	
Всего:		54	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

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

Оборудование учебного кабинета:

Наглядные средства обучения

1. Таблицы:

- Строение клетки
 - Хромосомы
 - Нуклеиновые кислоты
 - Репликация ДНК
 - Биосинтез белка
 - Генетический код
 - Митоз
 - Мейоз
 - Половые клетки
 - Кариотип человека
 - Закономерности наследования признаков
 - Виды взаимодействия между генами
 - Наследование свойств крови
 - Хромосомные aberrации
 - Схемы родословных
 - Символы для составления родословных
 - Хромосомные синдромы
2. Наборы слайдов «Хромосомные синдромы»
3. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями

Натуральные пособия:

1. Микроскопы

2. Микропрепараты

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

Технические средства обучения:

1. Кадропроектор (для слайдов)

2. Мультимедиа система (компьютер, интерактивная доска)

3. Видеофильмы

4. Обучающие компьютерные программы

5. Контролирующие компьютерные программы

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

Основные источники:

1. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: Учебник. – Изд.2-е.- Ростов н/Д: Феникс, 2019.

Дополнительные источники:

1. Атлас по цитогенетике. – М.:Мир, 1988.
2. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика (лекции и задачи). – Ростов-на-Дону: Феникс, 2002.
3. Рис, Стернберг. Введение в молекулярную биологию. – М.: Мир, 2002.
4. Сингер М., Берг П. Гены и геном 1 и 2 т. – М.: Мир, 1998.
5. Тейлор Д., Грин Н., Стаут У. Биология. – М.:Мир, 2002.
6. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. Проблемы и подходы. – М.: Мир, 1989.
7. Фросин В.Н. Учебные задачи по общей и медицинской генетике. – Казань: Магариф, 1995.
8. Мерфи Э., Чейз Г. Основы медико-генетического консультирования. – 1994.
9. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. В 3 т. – М.: Мир, 1993.
10. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: Мастерство, 2015.
11. Приходченко Н.Н., Шкурят Т.П. Генетика человека. – Ростов-на-Дону, 2015
12. Бочков Н.П. Клиническая генетика – М.: ГЭОТАР – Медиа, 2014.

Интернет-ресурсы:

1. Министерство здравоохранения и социального развития РФ (<http://www.minzdravsoc.ru>)
2. www.med-gen.ru/journal/.
3. kafmedgen.spb.ru
4. medvuz.info/genetika_zadachi/
5. ru.wikipedia.org.

Учебно-методические комплексы или учебно-методические пособия по разделам и темам дисциплины.

Сборники тестовых заданий и ситуационных задач

Электронные образовательные ресурсы (дидактический материал на электронном носителе для интерактивной доски, электронные дидактические материалы информационного, практического и контролирующего типов, электронные учебные пособия)

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
Умения	Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры.
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. Проверка тезисов профилактической беседы. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме.
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме.
Знания	Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения тестовых заданий. Индивидуальный и групповой опрос.
Биохимические и цитологические основы наследственности	
Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	
Типы наследования признаков	
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	