



**Департамент здравоохранения Ивановской области
Областное государственное бюджетное
профессиональное образовательное учреждение
«Ивановский медицинский колледж»**

УТВЕРЖДАЮ

Заместитель директора по УМР

БЧ

_____/ Буланова Л.Б./

«30» августа 2022г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики

программа подготовки специалистов среднего звена
по специальности СПО 31.02.01 Лечебное дело

Рабочая программа учебной дисциплины ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики» разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее - ФГОС) среднего профессионального образования (далее СПО) по специальности 31.02.01 Лечебное дело (Приказ Минобрнауки России от 12.05.2014 №514)

Организация-разработчик: ОГБПОУ «Ивановский медицинский колледж»

Разработчик: Барочкина О.Ю., преподаватель, к.м.н.

Рабочая программа рассмотрена и одобрена Экспертным советом колледжа
Протокол №1 от 30.08.2022г.

Председатель ЭС



Сиднева Л.В.

Рабочая программа согласована и утверждена Методическим советом колледжа

Протокол №1 от 30.08.2022 г.

Председатель Методического совета



Буланова Л.Б.

СОДЕРЖАНИЕ

1. Паспорт рабочей программы учебной дисциплины ОП.05 «Генетика человека с основами медицинской генетики»	стр. 4
2. Структура и содержание учебной дисциплины ОП.05 «Генетика человека с основами медицинской генетики»	
3. Условия реализации рабочей программы учебной дисциплины ОП.05 «Генетика человека с основами медицинской генетики»	
4. Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины ОП.05 «Генетика человека с основами медицинской генетики»	

1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ **ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики**

1.1. Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС по специальности СПО 31.02.01 Лечебное дело

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

1.2. Место учебной дисциплины в структуре ППССЗ:

Учебная дисциплина ОП.05 «Генетика человека с основами медицинской генетики» является составной частью Профессионального цикла, включающий в себя Общепрофессиональные дисциплины по специальности 31.02.01 Лечебное 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;

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

В процессе освоения дисциплины у обучающихся должны формироваться общие компетенции:

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.

Учебная дисциплина ориентирована на формирование профессиональных компетенций:

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.

1.4. Количество часов на освоение программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 54 часа, 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	Объем часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	<i>54</i>
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	<i>36</i>
в том числе:	
практические занятия	<i>18</i>
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	<i>18</i>
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 ABO и резус системе.	1
5. Составление и анализ родословных схем.	
6. Изучение основной и дополнительной литературы.	4
7. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.	2
8. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.	2
9. Подготовка реферативных сообщений.	2
10. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	4
<i>Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачёта</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
Тема 1. Введение. Биохимические основы наследственности	<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. Сохранение информации от поколения к поколению.</p> <p>6.Ген, его свойства.</p> <p>7.Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства. Биосинтез белка.</p>	2	1
	<p>Практическое занятие</p> <p>История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых.</p> <p>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

	Самостоятельная работа обучающегося 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	
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
	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
	Практическое занятие 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	2
	Самостоятельная работа обучающихся 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>Тема 4. Методы изучения наследственного генома в норме и патологии</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <p>1.Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.</p> <p>2.Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ.</p> <p>3.Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании.</p> <p>4.Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.</p> <p>5.Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.</p> <p>6.Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина.</p> <p>7.Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).</p> <p>8. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод.</p> <p>9.Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).</p>	<p>2</p>	<p>1</p>
	<p>Практическое занятие Составление и анализ родословных схем.</p>	<p>2</p>	<p>2</p>

	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 АВО и резус системе)	2	
Тема 5. Наследственность и среда. 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 экзомутагены 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». 5. Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. 6. Аутосомно-рецессивные заболевания. Энзимопатии 7. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания, Y- сцепленные заболевания. 8 .Изолированные врожденные пороки развития	4	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.	3	

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. 3. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. 4. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. 5. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.	4	1
	Практическое занятие 1. Решение генетических ситуационных задач, моделирующих практические вопросы медико-генетического консультирования. 2. Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний.	4	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. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	4	
	Практическое занятие Итоговое занятие по учебной дисциплине	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. Бочков Н.П. Клиническая генетика – М.: ГЭОТАР – Медиа, 2016.
2. Тимолянова Е.К. Медицинская генетика для медсестер и фельдшеров. - 2 изд..- Ростовн/Д: Феникс,2013.
3. Медицина: Лекции для студентов 2к. Электронное издание. – М: Равновесие, 2005

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.

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

4. Сборники тестовых заданий и ситуационных задач

5. 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	
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры.
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	
Биохимические и цитологические основы наследственности	Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения тестовых заданий. Индивидуальный и групповой опрос.
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	