

Областное государственное бюджетное профессионального образовательное
учреждение
«Черемховский медицинский техникум»

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
учебной дисциплины
**«ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ
МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»**
по специальности 34.02.01 Сестринское дело

2017 г.

РАССМОТРЕНА И ОДОБРЕНА
на заседании ЦМК ОПД
Протокол № 1
от «31» августа 2018 г.
Председатель ЦМК ОПД
Краевская Н.Н.



УТВЕРЖДАЮ
Заместитель директора по УР
Вершинина Н.А.
«31» августа 2018 г.

Рецензия
на учебную программу по дисциплине
«Генетика человека с основами медицинской генетики»
для специальности 060501 отделения «Сестринское дело»

Программа составлена преподавателем анатомии и физиологии человека Черемховского медицинского техникума Селянгиной Л. П.

Данная рабочая программа составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта по специальностям среднего профессионального образования на основе примерной программы Омского медицинского колледжа.

Программа рассчитана для специальностей 060501 «Сестринское дело» медицинского учебного заведения. На теоретическую подготовку (курс лекций) отводится 18 теоретических часов, количество практических занятий - 18 часов, на самостоятельную работу отводится 18 часов. Максимальная нагрузка 54 часа.

В структуру учебной программы входят: цели и задачи дисциплины; данные о профессиональной направленности; указан перечень знаний и умений приобретаемых студентами при изучении раздела; составлен тематический план дисциплины, глоссарий; указан перечень основной и дополнительной литературы.

Целью дисциплины является формирование у студентов знаний и умений, необходимых для оказания медицинской помощи для профилактики и коррекции наследственных отклонений.

Учебный материал находится в тесной связи с другими дисциплинами, которые изучают студенты в процессе учебы. Материал научен и доступен, получаемые навыки необходимы для дальнейшего освоения специальных дисциплин.

При проведении занятий используются различные методики обучения. Занятия запланированы в логической последовательности в соответствии уровню трудности и степени усвоения материала.

Данная программа соответствует требованиям и может быть использована в медицинском техникуме.

Рецензент:

преподаватель генетики высшей категории
ОГБОУ СПО «Ангарский медицинский колледж»
Председатель ЦМК



Л.А. Кацемба

Рецензия
на рабочую программу
«Генетика человека с основами медицинской генетики»

Рабочая программа составлена преподавателем анатомии Черемховского медицинского техникума Селянгиной Л. П.

Программа рассчитана для специальностей 060101 «Лечебное дело», 060501 «Сестринское дело» медицинского учебного заведения. На теоретическую подготовку (курс лекций) отводится 18 учебных часов, количество практических занятий - 18 часов, на самостоятельную работу отводится 18 часов. Максимальная нагрузка 54 часа.

В структуру рабочей программы входят:

- общие сведения о предмете, целях, задачах дисциплины;
- данные о профессиональной направленности;
- перечень знаний и умений приобретаемых студентами при изучении раздела;
- тематический план дисциплины;
- данные об обеспеченности занятий;
- глоссарий
- перечень основной и дополнительной литературы.

Целью дисциплины является формирование у студентов знаний и умений, необходимых для оказания медицинской помощи для профилактики и коррекции наследственных отклонений.

Данная рабочая программа составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта по специальностям среднего профессионального образования на основе примерной программы Омского медицинского колледжа.

Учебный материал находится в тесной связи с другими дисциплинами, которые изучают студенты в процессе учебы. Материал научен и доступен, получаемые навыки необходимы для дальнейшего освоения специальных дисциплин.

При проведении занятий используются различные методики обучения. Занятия запланированы в логической последовательности в соответствии уровню трудности и степени усвоения материала.

Данная программа соответствует требованиям и может быть использована в медицинском техникуме.

Рецензент: преподаватель высшей категории

Черемховского медицинского техникума

Е.О. Портнягина



СОДЕРЖАНИЕ

	стр.
1. ПАСПОРТ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	14
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	16

1. Паспорт образовательной программы учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»

1.1. Область применения программы

Программа учебной дисциплины является частью основной специальностям СПО: 060501 Сестринское дело

1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к профессиональному циклу дисциплин.

1.3. Цели и задачи дисциплины – требования к результатам освоения 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;
- 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.

1.4. Рекомендуемое количество часов на освоение программы учебной дисциплины:

Максимальной учебной нагрузки обучающегося 54 час., 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)	54
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	36
в том числе:	
практические занятия	18
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	18
Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека.	1
Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот.	1
Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.	1
Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.	1
Составление и анализ родословных схем.	1
6. Изучение основной и дополнительной литературы.	2
7. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.	2
8. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.	3
9. Подготовка реферативных сообщений.	2
10. Выполнение учебно-исследовательской работы.	3
11. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	1

При изучении каждого раздела дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» проводятся следующие формы контроля знаний студентов:

- индивидуальный
- групповой
- комбинированный
- самоконтроль
- фронтальный

Все формы контроля рекомендуется проводить разными методами: устный, письменный, тестовый с выставлением поурочного балла (оценка деятельности студента на всех этапах занятия с выведением итоговой оценки).

По окончании изучения дисциплины проводится дифференцированный зачет, выставляется оценка, складывающаяся из:

1. оценки по теоретической подготовке;
2. оценки по практическим навыкам и умениям;
3. оценки выполнения итоговых тестовых заданий.

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
1	2	3	4
Раздел 1	Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины		
Тема 1.1. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки	Теоретическое занятие. Содержание учебного материала: Медицинская генетика– наука,изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины. Связь дисциплины «Медицинская генетика» с другими дисциплинами. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.	2	1
	Самостоятельная работа студента 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	1
Раздел 2.	Цитологические и биохимические основы наследственности		
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности.	Теоретическое занятие. 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.	2	2

	1.Изучение основной и дополнительной литературы. 2 Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. 3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 4. Составление электронных презентаций по заданной теме. 5. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Открытие нуклеиновых кислот», «Свойства нуклеиновых кислот». «Биосинтез белка – основа реализации наследственной информации», «Ген с позиций молекулярной биологии», «Практическое применение молекулярной биологии»).		2
Раздел 3. Тема 3.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.	Закономерности наследования признаков Теоретическое занятие. Содержание учебного материала: Сущность законов наследования признаков у человека. 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.	2	
	Практическое занятие. Содержание учебного материала: Тема: Закономерности наследования признаков. Взаимодействие между генами. Сущность 1,2,3 законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.		2
	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, наследование признаков с неполной пенетрантностью. 3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 4. Составление электронных презентаций по заданной теме. 5. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Родоначальник генетики Г. Мендель» «Вторичное открытие законов Менделя»).	2	2

Тема 3.2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.	Теоретическое занятие. Содержание учебного материала: Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека. Содержание учебного материала Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.	2	2
	Практические занятия Тема: Наследование свойств крови Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Тема: Наследование свойств крови Наследование резус – системы. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.	2	2
	Самостоятельная работа студентов 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4.Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВ 0.	2	2
Раздел 4.	Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.		
Тема 4.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод. Цитогенетический метод.	Теоретическое занятие. 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.	2	2

Дерматоглифический метод. Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики.	Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина. Метод дерматоглифики. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).		
	Практическое занятие. Содержание учебного материала: Тема: Составление и анализ родословных схем. Генетическая терминология и символика. Составление и анализ родословных схем. Решение задач по расчету частоты генов в популяциях.	2	2
	Тема: Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение. Механизмы передачи пола. Тельца Барра и их диагностическое значение	2	
	Самостоятельная работа студентов 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Составление родословных схем. 5. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Показания для проведения цитогенетических исследований», «Молекулярно-генетические методы исследования»)	2	2
Раздел 5.	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.		
Тема 5.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	Теоретическое занятие. 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	2
	Практическое занятие. Содержание учебного материала: Тема: Изменчивость и виды мутаций у человека. Изменчивость. Классификация изменчивости. Характеристика видов изменчивости. Мутации. Виды мутаций, их характеристика.	2	2

	Самостоятельная работа студентов 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	2
Раздел 6.	Наследственность и патология		
Тема 6.1. Хромосомные болезни. Генные болезни.	Теоретическое занятие. 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. Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y- сцепленные заболевания	2	2
	Практическое занятие. Содержание учебного материала: Тема: Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных. Изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных..	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: «Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах», «Клинические проявления хромосомных aberrаций»).	2	2

Тема 6.2 Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний Медико-генетическое консультирование.	Теоретическое занятие. Содержание учебного материала: 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
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 3. подготовка реферативных сообщений.. 4. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	2	1
Всего:		54	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ 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:

1. Таблицы.
2. Наборы слайдов «Хромосомные синдромы»
3. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями
4. Микроскопы
5. Микропрепараты
6. Кадропроектор (для слайдов)
7. Мультимедиа система (компьютер, интерактивная доска)
8. Видеофильмы
9. Обучающие компьютерные программы
10. Контролирующие компьютерные программы

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

1. Основные источники:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика – М.: ГЭОТАР – Медиа, 2006.
2. Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д. «Медицинская генетика» Феникс Ростов – на- Дону. 2009г.

2. 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 1и 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, 2002.
11. Приходченко Н.Н. , Шкурят Т.П. Генетика человека. – Ростов-на-Дону, 1998.
12. 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 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	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. 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	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. Проверка тезисов профилактической беседы. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения тестовых заданий.
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме.

	Оценка выполнения тестовых заданий.
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	
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	

Теоретические занятия

№ занятия	Часы занятия	Тема и краткое содержание занятия
		2 семестр
1.	2	Генетика человека с основами медицинской генетики
2.	2	Цитологические основы наследственности
3.	2	Биохимические основы наследственности
4.	2	Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие генов. Пенетрантность и экспрессивность генов.
5	2	Хромосомная теория наследственности. Хромосомная карта человека.
6	2	Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и при патологии.
7	2	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза
8	2	Хромосомные и генные болезни
9	2	Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.
Итого:	18	

Практические занятия

№ занятия	Часы занятия	Тема и краткое содержание занятий
1	2	Морфофункциональная характеристика клетки.
2	2	Клеточное ядро. Основные типы деления клетки
3	2	Закономерности наследования признаков. Взаимодействие между генами.
4	2	Наследование свойств крови
5	2	Наследование свойств крови
6	2	Составление и анализ родословных схем. Решение задач по расчёту частоты генов и генотипов в популяциях
7	2	Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение.
8	2	Изменчивость и виды мутаций у человека.
9	2	Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных.
Итого:	18	