

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**ОП.05.ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ
МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

Специальность 31.02.01 Лечебное дело
(углубленная подготовка)

Форма обучения: *очная*

Срок освоения ППССЗ: *3 года 10 месяцев*

Предметно-цикловая комиссия общепрофессиональных
дисциплин

Утверждена приказом директора КГБПОУ «ВБМК» от «03» июля 2019г. №234-О

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	12
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	14

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения программы

Программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена специальности 31.02.01 Лечебное дело, входящей в состав укрупненной группы специальностей 31.00.00. Клиническая медицина.

Образовательная программа может быть использована в дополнительном профессиональном образовании (в программах повышения квалификации и проф. переподготовки).

1.2. Место учебной дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

Учебная дисциплина входит в состав общепрофессиональных дисциплин профессионального цикла.

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.

1.4. Количество часов на освоение программы учебной дисциплины:

максимальная учебная нагрузка обучающегося: *54 часа*,

в том числе:

обязательная аудиторная учебная нагрузка обучающегося: *36 часов*;

самостоятельная работа 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
лабораторные работы	-
контрольные работы	-
курсовая работа	-
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	18
в том числе:	
решение задач	4
изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека	2
изучение кодовых таблиц по составу аминокислот	2
составление и анализ родословных схем	2
изучение литературных источников	4
составление электронных презентаций по заданной тематике	2
подготовка реферативных сообщений	2
Итоговая аттестация в форме <i>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. Цитологические и биохимические основы наследственности			
Введение Цитологические основы наследственности Биохимические основы наследственности	<i>Содержание учебного материала:</i> Генетика человека как наука. Медицинская генетика. Разделы дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем. 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. 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. Строение и функции хромосом человека. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Междисциплинарная связь.	4	1,2
	<i>Теоретические занятия:</i>	2	
	<i>Практические занятия:</i> Матричные процессы в клетке.	2	
	<i>Самостоятельная работа обучающихся:</i> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 3. Подготовка реферативных сообщений 4. Подготовка к аудиторным занятиям	2	
Раздел 2. Закономерности наследования признаков			

<p>Тема 2.1. Наследование признаков при моногибридном, ди-гибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека. Наследование групп крови.</p>	<p>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. Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека. 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.</p> <p><i>Теоретические занятия:</i></p> <p><i>Практические занятия:</i> № 2.Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследование признаков с неполной пенетрантностью. Кариотип человека. Раскладка и изучение нормальных кариотипов по фотографиям. Решение задач, моделирующих наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе.</p> <p><i>Самостоятельная работа обучающихся:</i> Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью. Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.</p>	<p>4</p> <p>2</p> <p>2</p> <p>2</p>	<p>1,2</p>
<p>Раздел 3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.</p>			
<p>Тема 3.1. Генеалогический, близнецовый, биохимический цитогенетический, дерматоглифический, популяционно-статистический и иммунногенетический</p>	<p>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 наследованиям. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.</p>	<p>4</p>	<p>1,2,3</p>

методы. Методы пренатальной диагностики.	<p>Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.</p> <p>Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования.</p> <p>Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина.</p> <p>Метод дерматоглифики.</p> <p>Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).</p> <p>Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод.</p> <p>Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).</p>		
	<i>Теоретические занятия</i>	2	
	<p><i>Практические занятия</i></p> <p>1. Составление и анализ родословных схем.</p> <p>2. Решение задач по расчету частоты генов и генотипов в популяциях (Закон Харди-Вайнберга).</p> <p>3. Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение.</p>	2	2
	<p><i>Самостоятельная работа обучающихся</i></p> <p>1. Изучение основной и дополнительной литературы.</p> <p>2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями.</p> <p>3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.</p> <p>4. Подготовка реферативных сообщений.</p> <p>5. Составление родословных схем.</p>	2	
Раздел 4. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.			
<p>Тема 4.1.</p> <p>Виды изменчивости и виды мутаций у человека.</p> <p>Факторы мутагенеза.</p>	<p><i>Содержание учебного материала</i></p> <p>Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости.</p> <p>Причины и сущность мутационной изменчивости.</p> <p>Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).</p> <p>Эндо - и экзомутагены.</p> <p>Мутагенез, его виды.</p> <p>Фенокопии и генокопии.</p>	4	1,2,3
	<i>Теоретические занятия</i>	2	
	<i>Практические занятия</i>	2	

	Раскладка и изучение патологических кариотипов по фотографиям.		
	<i>Самостоятельная работа обучающихся</i> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 4. Подготовка реферативных сообщений.	2	
Раздел 5. Наследственность и патология			
Тема 5.1 Хромосомные болезни	<i>Содержание учебного материала</i> 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.	4	1,2,3
	<i>Теоретические занятия</i>	2	
	<i>Практические занятия</i> Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных.	2	
	<i>Самостоятельная работа обучающихся</i> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 4. Подготовка реферативных сообщений.	2	
Тема 5.2 Генные болезни.	<i>Содержание учебного материала</i> Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y- сцепленные заболевания.	4	1,2,3
	<i>Теоретические занятия</i>	2	
	<i>Практические занятия</i> Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.	2	
	<i>Самостоятельная работа обучающихся</i>	2	

	<ol style="list-style-type: none"> 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. 		
<p>Тема 5.3. Наследственное предрасположение к болезням Диагностика наследственных заболеваний</p>	<p><i>Содержание учебного материала</i> 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. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.</p>	6	1,2,3
	<i>Теоретические занятия</i>	4	
	<i>Практические занятия</i> Учебная экскурсия в медико-генетическую лабораторию. Знакомство с лабораторными методами диагностики наследственных заболеваний.	2	
	<i>Самостоятельная работа обучающихся</i> <ol style="list-style-type: none"> 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	

<p>Тема 5.5. Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико- генетическое консультирование.</p>	<p><i>Содержание учебного материала</i> Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (не инвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.</p>	6	1,2,3
	<i>Теоретические занятия</i>	4	
	<i>Практические занятия</i> Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний	2	
	<i>Самостоятельная работа обучающихся</i>	4	

	<ol style="list-style-type: none"> 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. 		
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, который оснащен

Учебной мебелью:

- для организации рабочего места преподавателя;
- для организации рабочих мест обучающихся;
- для рационального размещения и хранения учебно-наглядных пособий и демонстрационного материала;
- для организации использования технических средств обучения.

Техническими средствами обучения:

- компьютер с лицензионным программным обеспечением;
- видеотерминал

Учебным оборудованием:

Микроскопы

Учебно-наглядными пособиями (материалами):

- 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;
- информационно-справочные стенды;
- клетки крови человека;
- органоиды и включения;
- митоз в растительной и животной клетке;
- половые клетки;
- хромосомы человека;

Таблицы: «Хромосомные синдромы»;

Наборы слайдов «Хромосомные синдромы»;

Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями;

Учебные видеофильмы;

Обучающие компьютерные программы;
Контролирующие компьютерные программы.

Книжный фонд кабинета: учебная, учебно-методическая и методическая литература

3.2. Информационное обеспечение обучения

Основные источники:

1. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016.
2. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/ Е.К.Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина. М.Е. Майорова, В.В.Шахтарин.- М.: ГЭОТАР – Медиа, 2016г.

Дополнительные источники:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник\ Рубан Э.Д. Феникс 2018 г.
2. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для СПО / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — М.: Издательство Юрайт, 2018. — 159 с. — (Серия: Профессиональное образование).
3. Информационные электронные ресурсы: справочники, словари, обучающие и контролирующие программы, тесты для диагностики уровня знаний.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<i>Уметь</i>	
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры.
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 компьютерных 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 компьютерных тестовых заданий.
<i>Знать</i>	
Биохимические и цитологические основы наследственности	Оценка компьютерных презентаций по заданной теме.
Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий.
Типы наследования признаков	Индивидуальный и групповой опрос.
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	