МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ ДАГЕСТАН
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение Республики Дагестан «Дагестанский базовый медицинский колледж им. Р.П.Аскерханова»

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

учебной дисциплины

ОП.05 Генетика человека

с основами медицинской генетики

для специальности 31.02.01 Лечебное дело

МАХАЧКАЛА 2021

ПЕРЕСМОТРЕНА И ОДОБРЕНА Цикловой методической комиссией преподавателей общемедицинских дисциплин № 1 Протокол №10 от 09 июня 2021г.	**РАЗРАБОТАНА** на основе Федерального государственного образовательного стандарта по специальности среднего профессионального образования 31.02.01 Лечебное дело
Председатель цикловой методической комиссии /М.О. Исадибирова	**Заместитель директора по учебной работе** / И.Г.Исадибирова

Организация-разработчик: ГБПОУ РД «ДБМК»

Составители: Магомедова Зубаржат Гусейновна – преподаватель высшей квалификационной категории ГБПОУ РД «ДБМК»

Рекомендована Методическим советом ГБПОУ РД «ДБМК» (протокол № 7 от 17.06.2021г.)

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙДИСЦИПЛИНЫ.....4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....14
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКАРЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ 15

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙДИСЦИПЛИНЫ
ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения программы:
Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена (ППССЗ) в соответствии с ФГОС(3+)по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

1.2. Место учебной дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:
Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» в профессиональной деятельности относится к циклу обще профессиональных дисциплин (ОП. 05).

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;

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 рабочей программы учебной дисциплины: максимальной учебной нагрузки обучающегося **72**часов, в том числе: обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося **48** часов; самостоятельной работы обучающегося **24** 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)	*72*
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего), в том числе:	*48*
теоретические занятия	*24*
практические занятия	*24*
Самостоятельная работа обучающегося (всего), в том числе: ➢ Дополнение лекций материалом из рекомендуемой литературы (подготовка сообщений, докладов). ➢ Подготовка кроссвордов, тестовых заданий, графических диктантов. ➢ Подготовка и оформление творческой работы по тематике, предложенной преподавателем или по выбору студента. ➢ Составление схем и таблиц к тексту. ➢ Решение и составление генетических задач.	*24*
Итоговая аттестация в форме МКЭ	

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические работы, самостоятельная работа обучающихся		Объем часов	Уровень усвоения
1	2		3	4
Раздел 1.Введение.Цитологические и молекулярные основы наследственности				
Тема 1.1. Этапы развития и основные достижения современной генетики.	**Содержание учебного материала:**		**6 (4/2)**	**1-2**
	Теоретическое занятие		**2**	**1**
	1	Генетика человека с основами медицинской генетики: определение, основные этапы развития		
	2	Генетики, связь с другими дисциплинами		
	3	Основные достижения современной генетики.		
	4	Генная инженерия. Генная терапия.		
Тема1.2. Цитологические основы наследственности	1	Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия, функции,	**2**	1
	2	Химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения.		
	3	Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла.		
	4	Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека.		
	5	Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза. Патология митоза.		
	6	Биологическое значение мейоза. Патология мейоза.		
	7	Гаметогенез.		
	Практическое занятие		**2**	**2**
	1	Составление кариограмм женщины и мужчины		
	2	Анализ аномальных кариотипов :синдром Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трисомии Х хромосомы		
	3	Обозначения к рисункам: животная клетка, типы хромосом, фазы митоза		
	4	Заполнение граф таблиц по результатам анализа материала: клетки человека, нормальный набор хромосом человека, половой хроматин.		
Тема 1.3. Молекулярные основы наследственности	**Содержание учебного материала**		**6 (2/4)**	**1-2**
	Теоретическое занятие		**2**	1
	1	Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.		

1	2		3	4
Доказательства генетической полинуклеиновых кислот.	2	Сохранение информации от поколения к поколению.		
	3	Первичная и вторичная структура ДНК		
	4	Гены и их структура. Реализация генетической информации. Биосинтез белка.		
	5	Генетический код и его свойства.		
	Практическое занятие		**4**	**2**
	1	Выполнение заданий по схемам (ДНК,РНК)		
	2	Заполнение граф таблицы по результатам анализа материала «сравнение ДНК и РНК»		
	3	Решение задач моделирующих процессы: редупликация, транскрипция, трансляция.		
Генные мутации	**Практическое занятие**		**4**	**2**
	1	Решение задач моделирующих генные мутации.		
	2	Решение задач на определение молекулярной массы и длины гена.		
	Самостоятельная работа обучающегося по разделу 1:		**4**	
	• Составление конспектов: «Генетический код и его свойства», «Реализация генетической информации, биосинтез белка», «Строение и функции животной клетки», «Строение функций хромосом», «Митоз», «Мейоз», «Гаметогенез». • Выполнение заданий в рабочей тетради, решение задач. Обзор дополнительной литературы. • Разработка мультимедийных презентаций по темам: «Генетический код», «Патология мейоза и митоза».			
Раздел 2.Закономерности наследования признаков				
Тема2.1. Закономерности наследования признаков. Моно- и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов.	**Содержание учебного материала.**		**2(2/0)**	**1-2**
	Теоретическое занятие		**2**	1
	1	Моно и дигибридное скрещивание.		
	2	Основные принципы гибридологического метода Менделя. Сущность законов Менделя.		
	3	Цитологические основы моно и дигибридного скрещивания.		
	4	Отклонение от законов Менделя. Взаимодействие неаллельных генов: эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.		
	5	Взаимодействие аллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, сверхдоминирование.		
	6	Хромосомная теория наследственности.		
	7	Основные понятия генетики: наследственность, доминантность, рецессивность,генотип, фенотип, гомо-, геми-, гетерозиготность. Генетическая символика.		
	Практическое занятие.			
	1	Решение задач моделирующих моно и дигибридное скрещивание.		
Тема 2.2.	**Содержание учебного материала**		**6 (2/4)**	**1**

Типы наследования признаков человека. Аутосомно-доминантное, аутосомно-рецессивное	**Теоретическое занятие**		**2**	1
	1	Сущность законов наследования признаков у человека.		
	2	Типы наследования менделирующих признаков у человека. аутосомно – доминантное, аутосомно – рецессивное		
1	**2**		**3**	**4**
наследование признаков человека**.**	3	Количественная и качественная специфика проявления генов в признаках (в фенотипе): пенетрантность и экспрессивность, вариабельность генов у человека.		
	4	Взаимодействие аллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, сверхдоминирование.		
		Генеалогический метод изучения наследственности человека.		
	Практическое занятие		**4**	2
	1	Изучение материала по таблицам и схемам: моногибридное и дигибридное скрещивание, решетка Пиннета		
	2	Заполнение граф таблиц по результатам анализа материала: генетический анализ моногибридного скрещивания, моделирующие признаки человека		
	3	Составление решения задач, моделирующих моногибридным и дигибридным скрещиванием (аутосомно-доминантное и аутосомно-рецессивное скрещивание)		
Тема 2.3. Сцепленное с полом наследование признаков человека.	**Содержание учебного материала**		**4 (2/2)**	**1-2**
	Теоретическое занятие		**2**	**1**
	1	Половое различие в аппарате соматических клеток человека: кариотип мужчины, кариотип женщины.		
	2	Механизм генетического определения пола, его дифференциация в развитии.		
	3	ДоминантныйХ- сцепленный тип наследования признаков человека.		
	4	РецессивныйХ – сцепленный тип наследования признаков человека.		
	5	Y – сцепленное (голондрическое) наследование признаков человека.		
	6	Гомогаментность, гетерогаментность, гемизиготность.		
	Практическое занятие		**2**	**2**
	1	Заполнение граф схемы «половой хроматин»		
	2	Зарисовка кариотипов аномалиями половых хромосом		
	3	Решение задач моделирующих сцепленное с полом наследование признаков человека		
	4	Сцепленное с полом наследования признаков человека.		
	5	Изучение материала по схеме Х сцепленное наследование (Дальтонизм)		
Тема 2.4.	**Содержание учебного материала**		**6 (2/4)**	**1-2**

Наследование свойств крови человека(множественные аллели	**Теоретическое занятие**		**2**	1
	1	Отклонение от законов Менделя. Взаимодействие аллельных генов. Кодоминирование.		
	2	Генетика групп крови, системы (АВ0) как пример множественного аллелизма человека.		
	3	Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.(Rh)		
1	**2**		**3**	**4**
наследования групп крови и Rh-фактора).	4	Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.		
	5	Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.		
	6	Групповая несовместимость.		
	Практическое занятие		**4**	**2**
	1	Изучение материала таблиц: наследование групп крови человека, связь группы крови с антителами и антигенами, варианты несовместимости матери и ребенка (по группам крови), несовместимость по Rh (резус-конфликт)		
	2	Заполнение граф таблиц: групповая принадлежность ребенка на основании определения групп крови родителей, связь групп ген крови с антигенами и антителами.		
	3	Решение задач моделирующих наследование свойств крови человека (АВ0,Rh)		
Закономерности наследования признаков.	**Практическое занятие.**		**4**	**2**
	1	Решение задач комбинированного типа.		
Тема 2.5. Методы изучения наследственности человека (клинико-генеалогический метод)	**Содержание практического занятия**		**2(0/2)**	**2**
	1	Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.		
	2	Сущность генеалогического метода и области его применения.		
	3	Методика составления родословных и их анализ.		
	4	Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом типах наследования.		
	5	Роль анализа родословных в генетических исследованиях.		
	6	Составление и анализ родословных схем, отражающих типы наследования признаков человека.		
	7	Изучение правил составления и символика родословных		
	8	Анализ готовых родословных: аутосомно-доминантный тип наследования, аутосомно-рецессивный тип наследования, сцепленное с полом наследование.		
	3	Определение генотипов членов своей семьи		

	4	Составление родословных схем по условиям задач		
	6	Заполнение граф таблицы «Клинико-генеологический метод изучения наследственности»		
	Самостоятельная работа обучающегося по разделу 2: • Составить опорные конспекты: «Хромосомное теория наследственности», «Взаимодействие неаллельных генов», «Генетика пола». • Составить словарь терминов по темам раздела • Выполнение заданий в рабочей тетради, решение задач • Составление решетки Пиннета		**8**	
1	**2**		**3**	**4**
	• Разработка мультимедийных презентации по темам: «Взаимодействие неалельных генов», «Взаимодействие алельных генов», «Генные заболевания человека сцепленное с полом», «Истинный и ложный гермафродитизм», «Резус конфликт». • Обзор дополнительной литературы по темам раздела.			
Раздел 3.Наследственность и среда. Изменчивость.				
Тема 3.1. Изменчивость. Наследственность и среда.	**Содержание учебного материала**		**4(4/2)**	**1-2**
	Теоретическое занятие		**2**	**1**
	1	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости		
	2	Модификационнаяизменчивость,характеристика,биологическоезначение.		
	3	Норма реакции генетически детерминированных признаков. Фенокопии.		
	4	Комбинативная изменчивость, ее механизмы и значение вобеспечении генетического разнообразия людей.		
	5	Мутационная изменчивость, причины, сущность, биологическое значение.		
	6	Классификация мутации по адаптивному значению: нейтральные, полезные, вредные.		
Тема 3.2. Мутагены и антимутагены. Генетика популяций. Близнецовый метод изучения наследственности**.**	1	Факторы мутагенеза: физические, химические и биологические.	**2**	**1**
	2	Сущность и область применения близнецового метода.		
	3	Оценка роли наследственности и факторов среды в развитии и мультифакториальных заболеваний с помощью близнецового метода.		
	4	Конкордатность и дисконкордантность.		
	5	Популяционно-статистический метод. Сущность и возможности метода		
	Практическое занятие		**2**	**2**
	1	Анализ кариотипов и кариограмм		
	2	Оформление условий задач в виде таблиц		
	3	Заполнение граф таблиц: хромосомные болезни человека, классификации мутаций, мутагенная активность факторов внешней среды.		

	4	Решение ситуационных задач моделирующих генные мутации человека.		
	Самостоятельная работа обучающегося по разделу 3:		**6**	
	• Составление и заполнение таблицы «Различия характеристик разных видов изменчивости» • Составление памятки «Генетическая опасность загрязнения окружающей среды» • Составление опорного конспекта по темам: «Близнецовый метод изучения наследственности человека», «Генетический полиморфизм популяции, как основа наследственной предрасположенности» • Составление словаря терминов по теме			
1	**2**		**3**	**4**
	• Составление сообщение по темам: «Генофонд современного человека», «Антимутагены» • Выполнение заданий в рабочей тетради. • Обзор дополнительной литературы по теме. • Разработка мультимедийной презентации по теме «Факторы мутагенеза: физические, химические и биологические».			
Раздел 4. Наследственная патология				
Тема 4.1. Классификация наследственной патологии. Генные болезни.	**Содержание учебного материала**		**6 (6/0)**	**1**
	Теоретическое занятие		**2 (2/0)**	1
	1	Наследственные болезни и их классификация		
	3	Причины генных заболеваний		
	4	Аутосомно-доминантные заболевания.		
	5	Аутосомно-рецессивные заболевания.		
	6	Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.		
	7	У- сцепленные заболевания.		
Тема 4.2. Хромосомные болезни.	**Теоретическое занятие**		**2 (2/0)**	**1**
	1	Структурные аномалии хромосом.		
	2	Аутосомные трисомии (синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса).		
	3	Полисомии по половым хромосомам (трисомия Х, синдром Клайнфельтера, синдром Шерешевского-Тернера)		
	4	Синдромы частичных моносомий (синдром «кошачьего крика»)		
Тема 4.3. Болезни с наследственной предрасположенностью	**Теоретическое занятие**		**2 (2/0)**	1
	1	Роль наследственности в возникновении распространенных заболеваний.		
	2	Особенности болезней с наследственным предрасположением.		
	9	Принципы лечения больных с наследственной патологией.		
	Самостоятельная работа обучающегося по разделу 4:		**2**	

	• Составление опорного конспекта по теме и словаря терминов • Изучение основной и дополнительной литературы. • Составление таблицы хромосомные и генные болезни • Подготовка сообщений, рефератов по заданным темам: «Проявление умственной			
1	**2**		**3**	**4**
	отсталости при хромосомных синдромах», «Половая функция при хромосомных синдромах», «Группы риска по развитию хромосомных синдромов», «Главные черты клинической картины генных болезней», «Проявление умственной отсталости при генных болезнях». • Разработка мультимедийной презентации по теме: «Хромосомные болезни человека»			
Раздел 5. Профилактика наследственных патологий.				
Тема 5.1. Профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная и неонатальная диагностика наследственных болезней.	**Содержание практического занятия**		**2 (0/2)**	**2**
	1	Медико-генетическое консультирование: цели, задачи, показания		
	2	Неинвазивные методы пренатальной диагностики: УЗИ, биохимические методы.		
	3	Инвазивные методы: аминиоцентоз; биопсия хориона; определение фетопротеина; кордоцинтоз; фетоскопия.		
	4	Неонатальный скрининг наследственных болезней.		
	5	Возможности кабинета генетики в Дагестане.		
	6	Изучение алгоритмов, кариограммы, родословной, медико-генетическое консультирование		
	7	Прогнозирование появления наследственных болезней на основании анализа родословных схем.		
	8	Анализ идиограм (нормальных и патологических)		
	9	Решение ситуационных задач моделирующих вероятность развития генных болезней и степени тяжести		
	Самостоятельная работа обучающегося по разделу 5:		**2**	
	• Составление опорного конспекта: «Пренатальная и неонатальная диагностика наследственных болезней» • Составление словаря терминов по теме. • Выполнение заданий в рабочей тетради:			

	• Обзор дополнительной литературы по теме. • Разработка мультимедийной презентации по теме: «Заболевания, подлежащие массовому скринингу в России»			
Раздел 6. Диагностика наследственных заболеваний				
Тема 6.1. Лабораторная диагностика наследственных	**Содержание практического занятия**		**2 (0/2)**	**2**
	1	Методы лабораторной диагностики наследственных болезней.		
	2	Основные показания для применения цитогенетических методов в клинической практике.		
	3	Рутинные и дифференциальный способы окраски хромосом.		
1	**2**		**3**	**4**
болезней**.**	4	Массовые просеивающие и селективные методы биохимической диагностики наследственных болезней.		
	5	Сроки проведения лабораторная диагностика наследственных болезней.		
	6	Принципы специфических лабораторных методов исследования		
	7	Диагностируемые наследственные заболевания		
	8	Получение материала для исследования		
	9	Сопоставление результатов исследования с фенотипической картиной заболевания.		
	10	Анализ результатов исследования		
	Самостоятельная работа обучающегося по разделу 6:		**2**	
	• Составление опорного конспекта: «Биохимический метод», «Цитогенетический метод». • Составление словаря терминов по теме. • Выполнение заданий в рабочей тетради: • Обзор дополнительной литературы по теме. • Разработка мультимедийной презентации по теме: «Диагностируемые наследственные заболевания».			

Для характеристики уровня усвоения 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 УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

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

Оборудование учебного кабинета:

1.Шкаф для хранения учебно-наглядных пособий, приборов.
2.Шкаф для книг
3.Классная доска
4.Стол и стул для преподавателя
5.Столы и стулья для обучающихся

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 аберрации», «Схемы родословных», «Символы для составления родословных», «Хромосомные синдромы», Наследственные аномалии человека» и др.

2. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями

3. Компьютерные презентации по темам

4.Видеофильмы

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

1. Основные источники:

1. Э. Пассарг. Наглядная генетика. Изд.: Лаборатория знаний, 2020.
2. Уильям С. К., Майкл Р. К., Шарлота А. С., Майкл А. П. Мир биологии и медицины. Изд.: Техносфера, 2018.
3. Бочков Н. П., Асапов А. Ю. Медицинская генетика. Изд.: ГЭОТАР-Медиа, 2021.
4. Полякова Т. А., Русановский В. В., Сухов И. Б. Основы генетики. Изд.: Science, 2021.
5. Рубан Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики. Изд.: Феникс, 2021.

2. Дополнительные источники:

1. Васильева Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач. Изд.: Лань, 2021.
2. Карманова Е. П., Болгов А. Е., Митютько В. И. Практикум по генетике. Пособие для медицинских вузов. Изд.: Лань, 2021.

3. Глазер В. М., Кузьмин И. В. Сборник задач и вопросов по общей и молекулярной генетике. Изд.: КДУ, 2018.
4. Дробленков А. В., Русановский В. В. Основы медицинской цитологии. Изд.: КноРус, 2020.

3. Электронные образовательные ресурсы

1. www. ebio.ru
2. www.medgenet.ru
3. www.mama.ru
4. www.msu-genetics.ru

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКАРЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	**Формы и методы контроля и оценки результатов обучения**
Освоенные умения: • проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; • проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; • проводить предварительную диагностику наследственных болезней. ***Усвоенные знания:*** • 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;	• Правильный сбор информации • Проведение бесед, выпуск санитарных бюллетеней о профилактике наследственной патологии • Проведение бесед о необходимости медико-генетического консультирования • Правильное решение ситуационных задач, кроссвордов • Грамотное изложение информации в докладах, презентациях.

• цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.	