

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ ДАГЕСТАН
Государственное бюджетного профессионального образовательного учреждения Респу-
блики Дагестан «Дагестанский базовый медицинский колледж им. Р.П.Аскерханова»



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

учебной дисциплины

ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

для специальности 34.02.01 Сестринское дело
(очно-заочная форма обучения)

МАХАЧКАЛА 2021

<p>ПЕРЕСМОТРЕНА И ОДОБРЕНА Цикловой методической комиссией преподавателей общемеди- цинских дисциплин № 1</p> <p>Протокол №10 от 09.июня 2021г.</p>	<p>РАЗРАБОТАНА на основе Федерального государственного образо- вательного стандарта по специальности среднего про- фессионального образования 34.02.01 Сестринское дело (очно-заочная форма обучения)</p>
<p>Председатель цикловой методиче- ской комиссии</p> <p style="text-align: right;">/М.О. Исадибирова</p>	<p>Заместитель директора по учебной работе</p> <p style="text-align: right;">/ И.Г.Исадибирова</p>

Организация-разработчик: ГБПОУ РД «ДБМК»

Составители: Ражбадинова Динара Агаевна – преподаватель высшей квалифи-
кационной категории, преподаватель анатомии и физиологии ГБПОУ РД
«ДБМК»

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

СОДЕРЖАНИЕ

	стр.
1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	9
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	11

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ 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 по специальности 34.02.01 Сестринское дело

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

Учебная дисциплина Генетика человека с основами медицинской генетики относится к циклу общепрофессиональных дисциплин (ОП.04)

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;
- 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 примерной программы учебной дисциплины:

максимальная учебная нагрузка обучающегося **36** часов, в том числе:
обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося **24** часа;
самостоятельной работы обучающегося **12** 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)	36
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	24
в том числе:	
лекции	12
практические занятия	12
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	12
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 освоения
1	2	3	4
Раздел 1. Введение. Цитологические и биохимические основы наследственности			
Тема 1.1.	Содержание учебного материала	4 (2/2)	1-2
История развития генетики. Цитологические и молекулярные основы генетики.	Теоретическое занятие	2	1
	1. История развития генетики.		
	2. Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека.		
	3. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека.		
	4. Разделы дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики».		
	5. Связь Генетики с другими дисциплинами		
	6. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.		
	Практическое занятие	2	2
	1. Строение и функции клетки, схемы строения.		
	2. Строение и функции хромосом, схемы строения. Кариотип человека.		
	3. Генетические механизмы преемственности наследственных свойств – деление клеток, схемы деления.		
	4. Строение и функции нуклеиновых кислот, схемы строения.		
	5. Гены и их структура. Таблица генетического кода.		
Самостоятельная работа	2		
Изучение основной и дополнительной литературы. Подготовка рефератов по данной теме.			
Раздел 2. Наследование признаков			
Тема 2.1.	Содержание учебного материала	4 (2/2)	1-2
Закономерности наследования признаков.	Теоретическое занятие	2	1
	1. Сущность законов наследования признаков у человека.		
	2. Типы наследования менделирующих признаков у человека.		
	3. Генотип и фенотип.		
	4. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.		

1	2		3	4
	5	Пенетрантность и экспрессивность генов у человека		
	<i>Практическое занятие</i>		2	2
	1.	Законы наследования, таблицы распределения по генотипу и фенотипу.		
	2.	Взаимодействие аллельных и неаллельных генов.		
	3.	Плейотропное действие генов. Пенетрантность и экспрессивность.		
	4.	Хромосомная теория наследственности, хромосомные карты.		
	<i>Самостоятельная работа</i>		2	
	Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание.			
Тема 2.2.	<i>Содержание учебного материала</i>		4 (2/2)	1-2
Типы наследования признаков человека.	<i>Теоретическое занятие</i>		2	1
Наследственные свойства крови	1.	1. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.		
	2.	2. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью		
	3.	3. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.		
	<i>Практическое занятие</i>		2	2
	1.	1. Изоантигены человека.		
	2.	2. Группы крови.		
	3.	3. Наследование свойств крови по системе АВО.		
	4.	4. Наследование свойств крови по резус-системе.		
	5.	5. Резус-конфликт.		
	<i>Самостоятельная работа</i>		2	
	Решение задач на наследование свойств крови по системе АВО и резус системе.			
Раздел 3. Изменчивость				
Тема 3.1.	<i>Содержание учебного материала</i>		2 (2/0)	1-2
Виды изменчивости и виды мутаций у человека.	<i>Теоретическое занятие</i>		2	1
	1.	1. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости.		
	2.	2. Причины и сущность мутационной изменчивости.		
	3.	3. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутagens.		
	4.	4. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии.		
	<i>Самостоятельная работа</i>		1	
	Изучение основной и дополнительной литературы.			

1	2	3	4	
Раздел 4. Наследственность и патология				
Тема 4.1. Наследственная патология. Генные болезни.	<i>Содержание учебного материала</i>	4 (2/2)	1-2	
	<i>Теоретическое занятие</i>	2	1	
	1.	1. Наследственные болезни и их классификация.		
	2.	2. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.		
	3.	3. Y- сцепленные заболевания.		
	4.	4. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.		
	5.	5. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.		
	6.	6. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.		
		<i>Практическое занятие</i>	2	2
	1.	1. X-сцепленное рецессивное наследование на примере дистрофии.		
	2.	2. X-сцепленное доминантное наследование на примере рахита.		
	3.	3. Y-сцепленное наследование на примерах.		
	<i>Самостоятельная работа</i>	2		
	Изучение основной и дополнительной литературы. Подготовка реферативных сообщений.			
Тема 4.2. Хромосомные болезни Методы изучения наследственности человека. Медико-генетическое консультирование.	<i>Содержание учебного материала</i>	6 (2/4)	1-2	
	<i>Теоретическое занятие</i>	2	1	
	1.	1. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом.		
	2.	2. Синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты.		
	3.	3. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме.		
	4.	4. Структурные аномалии хромосом. Причины генных заболеваний.		
	5.	5. Аутосомно-доминантные заболевания.		
	6.	6. Аутосомно-рецессивные заболевания.		
		<i>Практическое занятие</i>	4	2
	1.	1. Генеалогический метод.		
	2.	2. Близнецовый метод.		
	3.	3. Цитогенетический метод.		
	4.	4. Биохимический метод.		
	5.	5. Задачи и значение медико-генетического консультирования.		
		<i>Самостоятельная работа</i>	3	
	Решение задач по теме. Подготовка реферативных сообщений.			

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. Мультимедиа система (компьютер, интерактивная доска)
7. Видеофильмы

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, 2018.
2. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика (лекции и задачи). – Ростов-на-Дону: Феникс, 2019.
3. Рис, Стернберг. Введение в молекулярную биологию. – М.: Мир, 2018.
4. Сингер М., Берг П. Гены и геном 1 и 2 т. – М.: Мир, 2017.
5. Тейлор Д., Грин Н., Стаут У. Биология. – М.:Мир, 2019.
6. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. Проблемы и подходы. – М.: Мир, 2018.
7. Фросин В.Н. Учебные задачи по общей и медицинской генетике. – Казань: Магариф, 2019.
8. Мерфи Э., Чейз Г. Основы медико-генетического консультирования. – 2018.
9. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. В 3 т. – М.: Мир, 2017.
10. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: Мастерство, 20178.
11. Приходченко Н.Н., Шкурят Т.П. Генетика человека. – Ростов-на-Дону, 2019.

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
<p style="text-align: center;">Умения</p> <ul style="list-style-type: none"> ● Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией ● Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии ● Проводить предварительную диагностику наследственных болезней. 	<p><i>Наблюдение и оценка выполнения практических действий.</i></p> <p><i>Решение ситуационных задач.</i></p> <p><i>Ведение деловой игры.</i></p> <p><i>Проверка тезисов профилактической беседы.</i></p> <p><i>Оценка компьютерных презентаций по заданной теме.</i></p> <p><i>Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий.</i></p>
<p style="text-align: center;">Знания</p> <ul style="list-style-type: none"> ● 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 	<p><i>Знание строения и функций клетки, хромосом, нуклеиновых кислот; схемы деления клеток и свойства генов.</i></p> <p><i>Знание законов наследования признаков и хромосомной теории наследственности, взаимодействия аллельных и неаллельных генов.</i></p> <p><i>Составление и генеалогический анализ родословной. Критерии типов наследования. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней.</i></p> <p><i>Знание основных видов изменчивости. Разбор причин, приводящих к мутационной изменчивости.</i></p> <p><i>Знание генных и хромосомных заболеваний, а также причины и механизмы их возникновения. Профилактика наследственной патологии.</i></p>