

**КЫШТЫМСКИЙ ФИЛИАЛ
ГБПОУ «МИАССКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»**

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ОП.05**

**«ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА
С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»**

Специальность 31.02.01 Лечебное дело

Рассмотрено на заседании
ЦМК ОПД

Протокол № 1 от «31» 08 2020г.
Председатель ЦМК Т.Ф.Зорина.



Утверждаю
Зам. директора по УВР
..... Е.Н. Борисова.
«31» 08 2020г.

Организация-разработчик: Кыштымский филиал ГБПОУ «Миасский
медицинский колледж»

Разработчик: Т.Ф.Зорина Зорина Т.Ф.

Внутренняя рецензия
на рабочую программу учебной дисциплины
ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики
по специальности Лечебное дело

Рабочая программа учебной дисциплины включает в себя разделы:

1. Паспорт рабочей программы учебной дисциплины
2. Структура и содержание учебной дисциплины
3. Условия реализации учебной дисциплины
4. Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины

Содержание программы направлено на формирование основных и профессиональных компетенций обучающихся, закладывает базу для дальнейшего освоения профессиональных модулей.

Материал дается последовательно, выделены разделы.

Образовательные технологии обучения представлены по видам учебной работы (аудиторная и внеаудиторная), характеризуются не только общепринятыми формами (лекции, практические занятия), но и интерактивными формами, такими как ролевые учебные игры, круглые столы, просмотр видеофильмов и презентаций, создание информационных бюллетеней, подготовка бесед с населением, защита рефератов и др.

Учебно-методическое обеспечение содержит перечень основной и дополнительной литературы, программного обеспечения и Интернет-ресурсы.

Материально-техническое обеспечение всех видов учебной работы учебной дисциплины отвечают требованиям ФГОС СПО поколения.

Представленная программа соответствует современным требованиям ФГОС СПО III поколения и может быть использована в образовательном процессе Кыштымского филиала ГБПОУ «Миасский медицинский колледж».

Рецензент: методист медицинского колледжа _____



_____ Павлова О.В.

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ ПРИМЕРНОЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	стр. 4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	13
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	15

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

«Генетика человека с основами медицинской генетики»

1.1. Область применения рабочей программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальностям СПО: 31.02.01 Лечебное дело.

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

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.

ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ ОСНОВНОЙ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

1.4.1 Фельдшер должен обладать общими компетенциями, включающимися в себя способность (по углубленной подготовке):

Код	Наименование результата обучения
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 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.11.	Быть готовым на себя нравственные обязательства по отношению. К природе, обществу, человеку.

- **Обладать профессиональными компетенции:**

Код	Наименование результата обучения
ПК 1.1	Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения
ПК 2.1	Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.
ПК 2.2	Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса
ПК 2.3	Сотрудничать со взаимодействующими организациями и службами
ПК 2.5	Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.
ПК 2.6	Вести утверждённую медицинскую документацию

1.4. Количество часов на освоение рабочей программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 54 часов, в том числе: обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 36 часа; 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:	
лабораторные работы	-
практические занятия	18
контрольные работы	
курсовая работа (проект)	-
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	18
<ol style="list-style-type: none">1. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека.2. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот.3. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.4. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.5. Составление и анализ родословных схем.6. Изучение основной и дополнительной литературы.7. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями.8. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.9. Подготовка реферативных сообщений.10. Выполнение учебно-исследовательской работы.11. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	
<p><i>При изучении каждого раздела дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» проводятся следующие формы контроля знаний студентов:</i></p> <ul style="list-style-type: none">- индивидуальный- групповой- комбинированный- самоконтроль- фронтальный <p><i>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).</i></p> <p><i>По окончании изучения дисциплины выставляется оценка, складывающаяся из:</i></p> <ol style="list-style-type: none">1. оценки по теоретической подготовке;2. оценки по практическим навыкам и умениям;3. оценки выполнения итоговых тестовых заданий.	
<p><i>Проводится дифференциальный зачет.</i></p>	

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, ОК
		3			
1	2	Теор.	Прак	с/р	4
Введение	Содержание учебного материала	2	-	1	1
	1 Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека.				1
	2 Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека.				
	3 Разделы дисциплины «генетика человека с основами медицинской генетики».				
	4 Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами.				
	5 История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых.				
	6 Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем. Демонстрация фильмов по теме: «Перспективы современной генетики».				
Практические занятия					
Самостоятельная работа обучающихся					
	Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.				2
Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности		2	-	1	
Тема 1.1. Цитологические и	Содержание учебного материала	2	-	1	
	1 Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее				1

биохимические основы наследственности.	2	функциях, 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	Основные типы деления эукариотических клеток.				
	5	Клеточный цикл и его периоды.				
	6	Биологическая роль митоза и амитоза.				
	7	Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению.				
	8	Гены и их структура				
	9	Реализация генетической информации.				
		Генетический код и его свойства.				
	Практические занятия					
Самостоятельная работа обучающихся						
	Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.					2
Раздел 2. Закономерности наследования признаков			2	8	5	
Тема 2.1. Закономерности наследования признаков	Содержание учебного материала		-	4	2	
	1	Сущность законов наследования признаков у человека.				1
	2	Типы наследования менделирующих признаков у человека.				
	3	Генотип и фенотип.				
	4	Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.				
Практические занятия						
Самостоятельная работа обучающихся						
	Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.					2

		Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.				
Тема 2.2. Взаимодействие генов.	Содержание учебного материала		-	4	2	
	1	Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.				1
	Практические занятия					
	Самостоятельная работа обучающихся					
		Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.				
Тема 2.3. Наследственные свойства крови.	Содержание учебного материала		2	-	1	
	1	Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.				1
	2	Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.				
	3	Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.				
	Практические занятия					
Самостоятельная работа обучающихся						
		Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.				2
Раздел 3. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.			2	-	1	
Тема 3.1. Виды изменчивости.	Содержание учебного материала		2			
	1	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости.				1
	2					

	3	Причины и сущность мутационной изменчивости.				
	4	Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).				
	5	Эндо - и экзомутagensы.				
	6	Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии.				
	Практические занятия					
	Самостоятельная работа обучающихся					
		Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.				2
Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии			-	8	4	
Тема 4.1. Цитогенетический метод.	Содержание учебного материала		-	4	2	
	1	Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина.				1
	2					
	Практические занятия					
	1	Цитогенетический метод.				2
	2	Цитогенетический метод.				
	Самостоятельная работа обучающихся					
		Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.				2
Тема 4.2. Генеалогический метод.	Содержание учебного материала		-	4	2	
	1	Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.				1
	2	Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ.				

	3	Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании.				
	Практические занятия					
	1	Генеалогический метод антропогенетики				2
	2	Генеалогический метод антропогенетики				
	Самостоятельная работа обучающихся					
		Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений. Составление родословных схем.				
Раздел 5. Наследственность и патология			10	2	6	
Тема 5.1 Наследственные болезни. Хромосомные болезни	Содержание учебного материала					
	1	Наследственные болезни и их классификация.				1
	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 трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме.				
	4	Структурные аномалии хромосом.				
	Самостоятельная работа обучающихся					
		Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.				2
Тема 5.2. Генные болезни.	Содержание учебного материала		4	-	2	
	1	Причины генных заболеваний.				1
	2	Аутосомно- рецессивные заболевания.				
	3	Болезни обмена веществ (фенилкетонурия, галактоземия, амавротическая идиотия, Муковисцидоз, гипотиреоз, адено-генитальный синдром).				
	Самостоятельная работа обучающихся					

		Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.				2
Тема 5.3 Наследственное предрасположение к болезням	Содержание учебного материала		2	-	1	
	1	Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.				1
	2	Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.				
	3	Виды мультифакториальных признаков.				
	4	Изолированные врожденные пороки развития.				
	5	Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др.				
	6	Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний.				
	7	Методы изучения мультифакториальных заболеваний.				
	Практические занятия					
	Самостоятельная работа обучающихся					
		Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.				
Тема 5.4. Профилактика наследственных заболеваний. Медико- генетическое консультирование	Содержание учебного материала		2	2	2	
	1	Виды профилактики наследственных болезней.				1
	2	Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию.				
	3	Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.				
	Практические занятия					
	1	Методы пренатальной диагностики.				2
	Самостоятельная работа обучающихся					
		Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики				2

		наследственных заболеваний.				
Заключительно - обобщающий урок. Дифференциальный зачет.			2	-	1	
Всего:			54			

Для характеристики уровня освоения 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 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:

Основные источники:

1. Учебники и учебные пособия

1. Э.Д. Рубан Генетика человека с основами медицинской генетики. Ростов-на-Дону, «Феникс», 2017.

Дополнительные источники:

1. Учебники и учебные пособия

1. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: Мастерство, 2002.
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. Орехова В.А. и др. Медицинская генетика. Минск, «Высшая школа», 1999.

2. Справочники

1. Козлова С.И. и др. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. М.: «Медицина», 1987.

2. Отечественные журналы

1. Журнал «Первая медицинская помощь»
2. Журнал «Сестринское дело»

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

Сборники тестовых заданий и ситуационных задач

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	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.
Знания	
Биохимические и цитологические основы наследственности	Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий.
Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	Индивидуальный и групповой опрос.
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	

«ГЕНЕТИКЕ ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

1. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека.
2. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот.
3. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.
4. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.
5. Составление и анализ родословных схем.
6. Изучение основной и дополнительной литературы.
7. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.
8. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.
9. Подготовка реферативных сообщений.
10. Выполнение учебно-исследовательской работы.
11. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.