МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ ИРКУТСКОЙ ОБЛАСТИ

ОБЛАСТНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«САЯНСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»

УТВЕРЖДАЮ
Директор ОГБПОУ
«Саянский медицинский колледж»
_____Е.Н.Третьякова
31 августа 2022г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ОП.04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА
С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

профессионального учебного цикла (общепрофессиональных дисциплин)
программы подготовки специалистов среднего звена
по специальности 34.02.01 Сестринское дело базовой подготовки

Саянск
2022

ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

Сертификат: 668FAC62474408F556FFDA637064C7C7B96CEB61
Владелец: Третьякова Елена Николаевна
Действителен: с 24.11.2021 до 24.02.2023

ОДОБРЕНО
Цикловой методической комиссией ОГСЭ, ЕН учебных циклов и ОП дисциплин
Председатель _____ Лидуева Т.С.
«31» августа 2021 г.

СОГЛАСОВАНО
Заместитель директора по учебной работе ОГБПОУ «Саянский медицинский колледж»
_____ О.И.Комолкина
«31» 08 2021 г.

Составитель: Пыжьянова И.В., преподаватель генетики человека с основами медицинской генетики высшей квалификационной категории ОГБПОУ «Саянский медицинский колледж».

Рецензенты:

Внутренняя рецензия: Лидуева Т.С., председатель ЦМК ОГСЭ, ЕН и ОП.

Внешняя рецензия: Кацемба Л.А., преподаватель генетики человека с основами медицинской генетики высшей квалификационной категории ОГБПОУ «Ангарский медицинский колледж».

Рабочая программа разработана на основе документов:

-федерального государственного стандарта среднего профессионального образования по специальности 34.02.01 Сестринское дело базовой подготовки, утвержденной приказом Министерства образования и науки РФ от 12 мая 2014 г. № 502.

-локального нормативного акта «Положение о рабочей программе учебной дисциплины и профессионального модуля ОГБПОУ «Саянский медицинский колледж».

-учебного плана ОГБПОУ «Саянский медицинский колледж».

Содержание программы реализуется в процессе освоения обучающимися программы подготовки специалистов среднего звена по специальности 34.02.01 Сестринское дело базовой подготовки в соответствии с требованиями ФГОС СПО.

СОДЕРЖАНИЕ

Название разделов

1. Паспорт рабочей программы учебной дисциплины ……..4

2. Структура и содержание учебной дисциплины……..6

3. Условия реализации учебной дисциплины……13

4. Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины……..……...15

5. Лист изменений и дополнений, внесенных в рабочую программу…….16

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена ОГБПОУ «Саянский медицинский колледж» по специальности СПО 34.02.01 Сестринское дело базовой подготовки, разработанной в соответствии с ФГОС СПО.

Рабочая программа учебной дисциплины может быть использована при изучении вопросов генетики человека с основами медицинской генетики в дополнительном профессиональном образовании, по специальности Сестринское дело.

Рабочая программа составлена для очной формы обучения.

1.2.Место дисциплины в структуре программы подготовки специалистов среднего звена

Учебная дисциплина генетика человека с основами медицинской генетики входит в состав дисциплин профессионального учебного цикла, раздел - общепрофессиональные дисциплины ОП. 00. Изучается во 2 семестре 2 курса. Взаимосвязана с другими учебными дисциплинами и профессиональными модулями ППССЗ: анатомия и физиология человека, гигиена и экология человека, основы латинского языка с медицинской терминологией, психология, основы патологии, ПМ. 01 Проведение профилактических мероприятий, ПМ 02 Участие в лечебно-диагностическом и реабилитационном процессах, ПМ. 04. Выполнение работ по профессии младшая медицинская сестра (решение проблем пациента посредством сестринского ухода).

Предполагаются базовые знания школьной программы биологии.

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

Базовая часть

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.

Вариативная часть– не предусмотрено.

Содержание дисциплины ориентировано на подготовку обучающихся к освоению профессиональных модулей ППССЗ по специальности 34.02.01 Сестринское дело базовой подготовки и овладению профессиональными компетенциями:

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 с 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 утвержденную медицинскую документацию.

В процессе освоения дисциплины у обучающихся должны быть сформированы общие компетенции:

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 выполнение 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 профессиональных задач, 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 квалификации.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

1.4. Количество часов на освоение программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 54 часа, 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 деятельности	Объем часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	54
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	36
в том числе:	
лабораторные занятия	не предусмотрено
практические занятия	18
контрольные работы	не предусмотрено
курсовая работа (проект)	не предусмотрено
самостоятельная работа студента (всего)	18
в том числе:	
Самостоятельная работа над курсовой работой (проектом)	не предусмотрено
Работа с основной и дополнительной литературой (составление словаря терминов, схемы, таблиц и др.)	4
Выполнение заданий рабочей тетради	8
Решение генетических задач (моделирующих моногибридное, дигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, на определение последовательности аминокислот в молекуле белка и др.)	2
Подготовка реферативного сообщения	4
Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета	

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)	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
Раздел 1 Генетика человека с основами медицинской генетики– теоретический фундамент современной медицины		3	
Тема 1.1. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки	Содержание учебного материала	2	1
	1. Генетика человека с основами медицинской генетики – наука,изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. 2. Разделы дисциплины. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. 3. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. 4. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.		
	Самостоятельная работа обучающихся Работа с основной и дополнительной литературой и составление схемы «Строение эукариотической клетки»	1	
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности		11,5	
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала	2	2
	1. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. 2. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. 3. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека.		

	4. 5. 6.	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.		
	Практическое занятие **1.Цитологические основы наследственности** Работа с рабочей тетрадью		2	
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Работа с основной и дополнительной литературой и составление глоссария по теме занятия 2.Выполнение заданий рабочей тетради		1 1	
Тема 2.2. Биохимические основы наследственности	Содержание учебного материала		2	2
	1. 2. 3.	1.Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства		
	Практическое занятие **1.Биохимические основы наследственности.** Работа с рабочей тетрадью		2	
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Решение задач на определение последовательности аминокислот в молекуле белка. 2. Выполнение заданий рабочей тетради		0,5 1	
Раздел 3. Закономерности наследования признаков			11	
Тема 3.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами.	Содержание учебного материала		2	2
	1. 2. 3. 4. 5.	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.		
	Практическое занятие **1.Закономерности наследования признаков. Взаимодействие между генами.** Работа с рабочей тетрадью		2	

	Самостоятельная работа обучающихся 1. Решение задач на разные типы скрещивания 2.Выполнение заданий рабочей тетради		0,5 1	
Тема 3.2. Хромосомная теория наследственности. Наследование группы крови.	Содержание учебного материала			
	1.	Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.	2	2
	2.	Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.		
	3.	Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.		
	4.	Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.		
	Практическое занятие **1.Наследование группы крови и резус-фактора.** Работа с рабочей тетрадью		2	
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Решение задач 2.Выполнение заданий рабочей тетради		0,5 1	
Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии			7,5	
Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.	Содержание учебного материала			
	1.	Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.	2	2
	2.	Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании.		
	3.	Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.		
	4.	Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.		
	5.	Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения Х и Y хроматина. Метод дерматоглифики.		
	6.	Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).		
	7.	Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга.		

	8.	Иммуногенетический метод.		
	Практические занятия **1. Составление и анализ родословных схем.** Работа с рабочей тетрадью **2. Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение** Работа с рабочей тетрадью		2 2	
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Решение задач 2.Выполнение заданий рабочей тетради		0,5 1	
Раздел 5. **Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.**			6	
Тема 5.1. **Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.**	Содержание учебного материала		2	2
	1. 2. 3. 4.	Фенокопии и генокопии. 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.		
	Практическое занятие **1.Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.** Работа с рабочей тетрадью		2	
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Составление глоссария по теме занятия 2.Выполнение заданий рабочей тетради		1 1	
Раздел 6. **Наследственность и патология.**			15	
Тема 6.1 Хромосомные болезни. Генные болезни. Наследственное предрасположение к болезням.	Содержание учебного материала		2	2
	1. 2. 3.	Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты.		

	4. 5. 6. 7. 8. 9. 10. 11. 12.	Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии Х, синдром дисомии по Y-хромосоме. Структурные аномалии хромосом. Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. У- сцепленные заболевания. 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.		
	Практическое занятие **1.Хромосомные болезни. Генные болезни. Наследственное предрасположение к болезням** Работа с рабочей тетрадью		2	
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Составление таблицы «Генные и хромосомные болезни: причины, клинические проявления, прогноз» 2.Выполнение заданий рабочей тетради		1 1	
Тема 6.2. Медико-генетическое консультирование. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний	Содержание учебного материала		2	2
	1. 2. 3. 4. 5. 6.	Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина) Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. Принципы лечения наследственных болезней 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 (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.		

	Практическое занятие **1.Медико-генетическое консультирование. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Дифференцированный зачет** Работа с рабочей тетрадью Дифференцированный зачет	2	
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Подготовка реферативных сообщений 2. Выполнение заданий рабочей тетради	 4 1	
	ВСЕГО	54 часа	

Уровни освоения учебного материала:

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 ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация программы дисциплины требует наличия учебного кабинета генетики человека с основами медицинской генетики. Лаборатория- не предусмотрено.

Оборудование учебного кабинета:
1. Мебель и стационарное оборудование.
- доска классная;
- стол и стул для преподавателя;
- столы и стулья для студентов;
- книжный шкаф;
- шкафы для инструментов и приборов.
2. Учебно-наглядные пособия:
- плакаты:
1.Классификация типов наследования
2. Клинико-генеалогический метод
3. Комплементарность
4. Сцепленное наследование неаллельных генов
5. Сцепленное наследование неаллельных генов (неполное сцепление)
6. Строение животной клетки
7. Строение клетки
8. Синтез белка
9. Х-сцепленный, рецессивный тип наследования
10. Х-сцепленный, доминантный тип наследования
11. Аутосомно-рецессивный тип наследования
12. Аутосомно-доминантный тип наследования
13. Митоз, мейоз
14. Гаметогенез
15. Эпистаз (доминантный)
16. Полимерия
17. Аутосомное наследование (неполное доминирование)
18. Аутосомное наследование (полное доминирование)
19. Сцепленное с полом наследование
20. Кроссинговер
21. Мейоз
22. Комплементарность
- фотоснимки больных с наследственными заболеваниями;
- видеофильмы:
1.100 великих открытий: генетика.
2. Загадки ДНК
3. Призрак в моих генах
4. Машина тело.
- набор микропрепаратов.

3. Аппаратура и приборы:
- микроскопы – 10 шт.

Технические средства обучения:
1. Мультимедиа система (компьютер, экран, проектор)

3.2. Информационное обеспечение обучения

Основная литература:

1. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики / Э.Д. Рубан. – Ростов-на-Дону: «Феникс, 2017. – 319 с.

Дополнительная литература:

1. Афонькин С. Ю. Секреты наследственности человека / С.Ю. Афонькин. – СПб.: Учитель и учение, КОРОНА принт, 2015. – 352 с.: ил.

2. Бочков Н.П. Медицинская генетика: учебник для медицинских училищ и колледжей. [Электронный ресурс] / Н.П. Бочков. – М.: ГЭОТАР – Медиа, 2018. – 224 с.: ил.

3. Левитин В. Удивительная генетика (О чем умолчали учебники) / В. Левитин. – М.: ЭНАС-КНИГА, 2018. – 256 с.: ил.

4. Хандогина Е.К. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] / Е.К.Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019. – 192 с.: ил.

Интернет-ресурсы:

1.Официальный сайт института цитологии и генетики СО РАН [Электронный ресурс] – URL: www.bionet.nsc.ru/publ:c

2. МедУнивер. com – медицинский информационный портал [Электронный ресурс] – URL: http://meduniver.com/

3. Сайт медицинской литературы [Электронный ресурс] – URL: http://www.medlit.ru/

4. Федеральный центр информационных образовательных ресурсов [Электронный ресурс] – URL: http://www.fcior.edu.ru/

5. Сайт института генетики [Электронный ресурс] – URL: www.vigg.ru/

6. Сайт учреждения Российской академии медицинских наук НИИ медицинской генетики [Электронный ресурс] – URL: http://www.genetica.ru/

7. Форум о генетике и молекулярной биологии [Электронный ресурс] – URL: http://www.genoforum.ru/

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	**Формы и методы контроля и оценки результатов обучения**
Уметь проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	- наблюдение и оценка деятельности на практических занятиях; - оценка выполнения заданий рабочей тетради; - оценка выполнений заданий текущего контроля; - оценка выполнения заданий на дифференцированном зачете.
Уметь проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	- наблюдение и оценка деятельности на практических занятиях; - оценка выполнения заданий рабочей тетради; - оценка выполнений заданий текущего контроля; - оценка выполнения заданий на дифференцированном зачете.
Уметь проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	- наблюдение и оценка деятельности на практических занятиях; - оценка выполнения заданий рабочей тетради; - оценка выполнений заданий текущего контроля; - оценка выполнения заданий на дифференцированном зачете.
Знать биохимические и цитологические основы наследственности	- наблюдение и оценка деятельности на практических занятиях; - оценка выполнения заданий рабочей тетради; - оценка выполнений заданий текущего контроля; - оценка выполнения заданий на дифференцированном зачете.
Знать закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	
Знать методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	
Знать основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза	
Знать основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения	
Знать цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию	

5. ДОПОЛНЕНИЯ И ИЗМЕНЕНИЯ

Пыжьянова Ирина Васильевна

преподаватель генетики человека с основами медицинской генетики

ОГБПОУ «Саянский медицинский колледж»

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

профессионального учебного цикла (общепрофессиональных дисциплин)

программы подготовки специалистов среднего звена

по специальности 34.02.01 Сестринское дело базовой подготовки