РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

201__ г.

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) по специальности среднего профессионального образования (далее СПО) 34.02.01 «Сестринское дело»

Организация-разработчик: ФГБОУ ВО «Воронежский государственный технический университет», Естественно-технический колледж

Разработчик:
Жданова Марина Владимировна, преподаватель высшей квалификационной категории

Рекомендована Методическим советом ЕТК
Протокол № 7 от « 18 » июня 2016 г.

Председатель
Методического совета _____ И.Е. Шрамченко

СОДЕРЖАНИЕ

1. **ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ** **4**

2. **СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ** **5**

3. **УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ** **10**

4. **КОНТРОЛЬ ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ** **10**

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

1.1. Область применения программы

Программа учебной дисциплины является частью основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности 34.02.01 «Сестринское дело», входящей в состав укрупненной группы специальностей 060000 Здравоохранение по направлению подготовки 34.02.01 «Сестринское дело».

Рабочая программа учебной дисциплины может быть использована в дополнительном профессиональном образовании (в программах повышения квалификации и переподготовки) по профессии 34.01.01 Младшая медицинская сестра по уходу за больными.

1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

Дисциплина входит в профессиональный цикл (ОП Профессиональные дисциплины).

1.3. Цели и задачи дисциплины – требования к результатам освоения дисциплины:

В результате освоения 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 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.

В результате освоения дисциплины формируются общие (ОК) и профессиональные (ПК) компетенции.

Код	Наименование результата обучения
ОК 1	Понимать сущность социальную значимость своей будущей про-

	фессии, 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 личного 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
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, взаимодействую 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 утвержденную медицинскую документацию

1.4. Рекомендуемое количество часов на освоение программы 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)	48
в том числе:	

практические занятия	*28*
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	24
в том числе:	
заполнение таблиц, составление схем, кроссвордов	*3*
изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека	*2*
составление и анализ родословных схем	*2*
изучение кодовых таблиц по составу аминокислот	*2*
изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза	*2*
работа с дополнительной литературой и интернетом, подготовка сообщений, разработка мультимедийных презентаций	*4*
систематическая проработка конспекта занятий и учебной литературы	*5*
проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	*4*
Итоговая аттестация в форме ***дифференцированного зачета***	

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические занятия, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
Раздел 1 Цитологические и биохимические основы наследственности		**15**	
Тема 1.1 Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки.	**Содержание учебного материала**	2	
	Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.		1
Тема 1.2 Цитологические основы наследственности.	**Содержание учебного материала**	2	
	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. Строение и функции хромосом человека.		1
	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.		2 2
	Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.		1
	Практическое занятие Определение полового хроматина в эпителии слизистой оболочки рта. Изучение кариотипов человека	4	
	Самостоятельная работа обучающихся Заполнение таблиц, составление схем. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека.	3	
Тема1.3 Биохимические основы наследственности	**Содержание учебного материала**	2	
	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.		1
	Самостоятельная работа обучающихся Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. Заполнение таблиц, составление схем.	2	
Раздел 2 Закономерности наследования признаков		**16**	
Тема 2.1 Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Хромосомная теория наследственности	**Содержание учебного материала** Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип.	2	2
	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.		1
	Практическое занятие Решение задач моделирующих моногибридное, дигибридное и полигибридное скрещивание.	4	

Тема 2.2 Наследственные свойства крови.	**Содержание учебного материала** 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	2	2 1
	Практическое занятие Решение задач на наследование групп крови, сцепленное с полом наследование.	4	
	Самостоятельная работа обучающихся Проработка конспекта занятий и учебной литературы. Подготовка сообщений, разработка мультимедийных презентаций	4	
Раздел 3 Методы изучения наследственности человека		**8**	
Тема 3.1 Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	**Содержание учебного материала**	2	
	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 наследовании. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Методы экспресс-диагностики определения Х и У-хроматина. Метод дерматоглифики. Методы генетики соматических хромосом (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-соматический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).		1 3 1
	Практическое занятие: Составление родословных схем	4	
	Самостоятельная работа: Сбор материала для составления родословных схем. Работа с дополнительной литературой и интернетом, подготовка сообщений.	3	
Раздел 4 Виды изменчивости и виды мутаций у человека.		**6**	
Тема 4.1 Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	**Содержание учебного материала**	2	
	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. Фенокопии и генокопии		1
	Самостоятельная работа Составление кроссвордов. Работа с дополнительной литературой и интернетом. разработка мультимедийных презентаций.	3	
Раздел 5 Наследственность и патология		**27**	

Тема 5.1 Хромосомные болезни	**Содержание учебного материала** 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 Х, синдром дисомии по Y- хромосоме. Структурные аномалии хромосом.	2	1 2
	Практическое занятие: Раскладка аномальных кариотипов по фотографиям.	4	
	Самостоятельная работа: Проработка конспекта занятий и учебной литературы. Подготовка сообщений, разработка мультимедийных презентаций.	3	
Тема 5.2 Генные болезни. Наследственное предрасположение к болезням	**Содержание учебного материала** Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. У- сцепленные заболевания. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные и 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.	2	1 2 1
	Практическое занятие: Составление меню больного с болезнями обмена веществ	4	
	Самостоятельная работа: Работа с дополнительной литературой и интернетом, подготовка сообщений	3	
Тема 5.3 Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	**Содержание учебного материала**	2	
	Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. Принципы лечения наследственных болезней		1
	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.		2
	Практическое занятие Анализ родословных схем	4	
	Самостоятельная работа обучающихся Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	3	
Всего		**72**	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация программы дисциплины требует наличия учебного кабинета
Оборудование учебного кабинета: таблицы, наборы слайдов, микропрепараты, портреты основоположников генетики и выдающихся ученых генетиков.
Технические средства обучения:

1. Магнитофон и видеомагнитофон
2. Мультимедийная установка
3. Компьютер
4. Видео- и DVD- фильмы.
5. Микроскопы
6. Микропрепараты

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

Основные источники:
Бочков Н.П. «Медицинская генетика» уч./под ред. Н.П. Бочкова.-2е изд., стериотип. – М.: Академия,2003.-192с.

Дополнительные источники:

Гайнутдинов И.К**.** Медицинская генетика / И.К. Гайнутдинов, Э.Д.Рубан. Учебник. –Ростов-н/Д: Феникс, 2007.-320с**.**

Интернет-ресурсы:
1 Российский образовательный портал генетика. - Электрон. дан. – Режим доступа: http://humbio.ru/humbio/01122001/medgen/00050ba1.htm
2 Образовательные ресурсы Интернета – Генетика. – Электрон. дан. – Режим доступа: www.med-help.ru/zabolevaniay/med_ginetick

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
В результате освоения дисциплины обучающийся должен уметь: - проводить опрос и вести учет пациентов	- оценка за выполнение индивидуального

с наследственной патологией;	задания;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;	- оценка за выполнение группового задания;
-проводить предварительную диагностику наследственных болезней;	- оценка за выполнение тестового задания;
В результате освоения дисциплины обучающийся должен знать: - биохимические и цитологические основы наследственности;	- оценка за выполнение индивидуального задания;
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;	- оценка за выполнение тестового задания на практическом занятии;
- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	- оценка работу на практическом занятии;
- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;	- оценка за решение ситуационных задач на практических занятиях;
- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;	- оценка за выполнение группового задания (работа в малых группах);
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию	- оценка за работу на контрольно-учетном занятии.