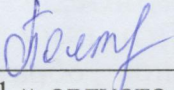


КРАЕВОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«РУБЦОВСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»

СОГЛАСОВАНО

ЦМК «Общепрофессиональных
дисциплин»

 Полторацкая Л.Н.
« 31 » августа 2020 г.



УТВЕРЖДАЮ

Директор КГБПОУ РМК

Пономарев В.М.

« 31 » августа 2020 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

По специальности 34.02.01 Сестринское дело

Рубцовск
2020

Рабочая программа учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта по специальности среднего профессионального образования 34.02.01 Сестринское дело, квалификация медицинская сестра/медицинский брат и в соответствии с примерной программой по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики», выставленной на сайте ВУНМЦ Росздрава.

Организация-разработчик:

Краевое государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение «Рубцовский медицинский колледж».

Разработчик:

Полторацкая Лариса Николаевна, преподаватель высшей категории краевого государственного бюджетного профессионального образовательного учреждения «Рубцовский медицинский колледж».

Рекомендована Экспертным советом

Заключение Экспертного совета №_____ от _____

СОДЕРЖАНИЕ

	стр.
1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4 - 5
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6 - 13
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	14
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	15 - 16

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью примерной программы подготовки специалистов среднего звена, составленной в соответствии с ФГОС по специальности 34.02.01 Сестринское дело, квалификация медицинская сестра/медицинский брат.

1.2. Место дисциплины в структуре программы подготовки специалистов среднего звена:

Учебная дисциплина "Генетика человека с основами медицинской генетики" является частью профессионального цикла общепрофессиональных дисциплин программы подготовки специалистов среднего звена по специальности среднего профессионального образования 34.02.01 Сестринское дело

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 беседу 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 студент должен обладать общими компетенциями, включающими в себя способность:

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.

В результате освоения дисциплины студент должен обладать профессиональными компетенциями, соответствующими видам деятельности:

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.

1.4. Рекомендуемое количество часов на освоение программы 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 работы	Объем часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	54
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	36
в том числе:	
теоретические занятия	18
практические занятия	18
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	18
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. Разработка мультимедийных презентаций. Исследовательская работа. Решение и составление генетических задач.	
<i>Итоговая аттестация в форме зачета</i>	

**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. История генетики человека. Программа «Геном человека»			4	
Тема 1.1. Кариотип человека	Содержание учебного материала:		2	
	1.	Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. История исследований генетики человека. Программа «Геном человека».		1
	2.	Изучение антропогенетики. Медицинской генетики.		1
	3.	Понятие о гетерохроматине и эухроматине. Половой хроматин. Строение и типы метафазных хромосом человека. Современные методы цитологического анализа хромосом. Ядро, ядерная оболочка, ядерный сок, ядрышки, хроматин и хромосомы.		1
	4.	Понятие о кариотипе.		1
	Использовать знания по генетике человека с основами медицинской генетики при осуществлять медицинскую реабилитацию пациентов с различной патологией.			
Тема 1.1. Кариотип человека	Самостоятельная работа при изучении темы: - Написание реферата по теме: « История исследований генетики человека» - Написание реферата по теме: « Геном человека» - Подготовить карты хромосом с разными расстояниями генов. - Подготовить таблицу « Строение ядра» - Написание рефератов по темам: « Особенности гаметогенеза у человека» , «Эмбриогенез человека»		2	
	Раздел 2. Цитологические основы наследственности			6
Тема 2.1. Жизненный цикл клетки. Митоз. Мейоз. Гаметогенез	Содержание учебного материала:			
	1.	Жизненный цикл клетки: интерфаза и период деления.		1
	2.	Изучение способов деления эукариотических клеток: митоз, амитоз, мейоз, их краткие характеристики.		1
	3.	Биологическое значение митоза. Факторы, влияющие на протекание митоза.		1

4.	Хромосомные наборы соматических и половых клеток. Интерфаза, ее периоды, характеристика происходящих процессов. Митоз (непрямое деление) – универсальный способ деления соматических клеток.		1	
	5.	Фазы митоза, их характеристика	1	
	6	Мейоз – способ деления половых клеток в период созревания. Сходство и различие митоза и мейоза. Факторы, влияющие на протекание мейоза. Значение соблюдения разовой и суточной дозы при приеме лекарственных препаратов.	1	
	7.	Характеристика половых клеток. Строение яйцеклеток. Типы яйцеклеток. Строение сперматозоида. Хромосомные наборы половых клеток.Образование половых клеток (гаметогенез). Периоды овогенеза и сперматогенеза, сходства и различия. Биологическое значение мейоза.	1	
	8.	Первое мейотическое деление (редукционное). Профаза I, метафаза I, анафаза I, телофаза I. Особенности профазы I – конъюгация и кроссинговер гомологичных хромосом. Второе мейотическое деление (эквационное). Профаза II, метафаза II, анафаза II, телофаза II.	1	
	Практическая работа № 1 Цитологические основы наследственности Тест контроль		2	
Самостоятельная работа при изучении темы: Бесполое размножение. Виды полового размножения. -Подготовить реферат « Влияние тератогенных факторов на развитие плода» -Подготовить компьютерную презентацию « Уродства»		2		
Раздел 3. Биохимические и молекулярные основы наследственности.		6		
Тема 3.1. Строение и генетическая роль нуклеиновых кислот. Ген и его свойства Строение белковых молекул. Реализация генетической информации. Биосинтез белка. Генетический код и его свойства	Содержание учебного материала:		2	
	1.	Генный уровень организации наследственного материала. Химическая организация гена. Мономеры нуклеиновых кислот – нуклеотиды. Виды нуклеотидов ДНК и РНК. Биологический (генетический) код и его свойства. Свойства ДНК: репликация и репарация. Основные различия в строении и функциях ДНК и РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке.		1
	2.	Строение нуклеиновых кислот. Виды нуклеиновых кислот. ДНК и РНК как биополимеры. Виды РНК.		1
	3.	Структура ДНК. Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика.		1
	4	Органические вещества клетки. Свойства белков: денатурация и ренатурация. Гидрофильные свойства белков.		1

	5.	Специфичность белков. Функции белков в организме. Белки, как биологические полимеры. Аминокислоты – мономеры белков, их амфотерный характер. Механизм образования полипептида. Структуры белковых молекул. Проблемы несовместимости белков		1
	6.	Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. Роль ферментов и АТФ в биосинтезе белка.		1
	7	Генетический код и свойства ДНК. Участие и-РНК, т-РНК и р-РНК в биосинтезе белка.		1
	8.	Процесс транскрипции и его характеристика. Последовательность процессов трансляции, протекающих в рибосомах.		1
	<i>Использовать знания по генетики человека с основами медицинской генетики при выполнять лечебные вмешательства. при осуществлять тактику ведения пациента. при проводить контроль эффективности лечения</i>			1
	9.	Практическое занятие №2: Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК. Биосинтез белка. Строение надмолекулярной структуры хромосом Решение задач на реализацию наследственной информации при нарушении биосинтеза белка. Тест контроль	2	1
	Самостоятельная работа при изучении темы:		2	
	- Подготовить таблицу «Соответствие кодонов и РНК аминокислотам» - Подготовить реферат «История открытия инсулина» - Решение задач на реализацию наследственной информации при нарушении биосинтеза белка - тест по теме: «Биосинтез белка»			
	Раздел 4. Закономерности наследования признаков		14	
	Тема 4.1. Законы Г. Менделя. Типы скрещивания. Моногибридное и дигибридное скрещивание	Содержание учебного материала:		
	1.	Моногибридное скрещивание. 1 и 2 закон Менделя	2	1
	2.	Дигибридное скрещивание 3 закон Менделя		1
	3.	Наследование альтернативных признаков. Аутосомное наследование. Анализирующее скрещивание		1

	<i>Использовать знания по генетике человека с основами медицинской генетики при проведении диагностики не отложенных состояний.</i>		
	Практическое занятие №3: Изучение основных закономерностей наследование признаков. Моногибридное и дигибридное скрещивание. Решение задач.		2
	Самостоятельная работа при изучении темы: -Самостоятельное составление и подборка задач на моно- и дигибридное скрещивание.		2
Тема 4.2. Наследование признаков при взаимодействии аллельных генов Наследование признаков при взаимодействии неаллельных генов	Содержание учебного материала:		2
	1.	Наследование признаков при взаимодействии аллельных генов: - полное доминирование, - неполное доминирование, - кодоминирование, - сверхдоминирование	1
	2.	Наследование признаков при взаимодействии неаллельных генов: - комплементарное взаимодействие, - эпистаз, - полимерия, - плейотропия.	1
	Практическая занятие № 4 Изучение взаимодействие генов Решение задач на взаимодействие генов и наследования групп крови Самостоятельная работа при изучении темы: Решение генетических задач: - полное доминирование, - неполное доминирование, - кодоминирование, - сверхдоминирование Работа с литературой по теме: « Генетическое обоснование своей группы крови и резус фактора»		2 2
Тема 4.3. Хромосомная теория Т.Моргана Наследование признаков сцепленных с полом	Содержание учебного материала		2
	1.	Хромосомная теория Т.Моргана	1
	2.	Генетические карты хромосом	1
	3.	Основные положения хромосомной теории	1
	4.	Наследование признаков сцепленных с полом - Половые и неполовые хромосомы. - Х-сцепленное наследование, - Y-сцепленное наследование. - Наследование заболеваний сцепленных с полом	1

Практическое занятие № 5: Изучение сцепленного наследования Решение задач, на наследование, сцепленное с полом и на закон Моргана		2	
Самостоятельная работа при изучении темы:		2	
	1. Изучение наследования признаков, сцепленных с полом. Генетика пола. Решение задач. 2. тест контроль		
<i>Использовать знания по генетике человека с основами медицинской генетики при проведении диагностики неотложных состояний. при определении тактики ведения пациента. при выполнении лечебных вмешательств.</i>			
Раздел 5. Наследственность и среда		4	
Тема 5.1. 5.2 Модификационная изменчивость. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков Наследственная изменчивость. Мутации, мутагены.	Содержание учебного материала:	2	
	1. Классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость.		1
	2. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Закон Кетле		1
	3. Мутации. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н. И. Вавилова. Комбинативная изменчивость. Примеры наследственной изменчивости у человека. Наследственная изменчивость.		1
	4. Классификация мутаций. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды.		1
Самостоятельная работа при изучении темы: - Составить таблицу «Модификационная изменчивость человека» со 100 вариантами любого признака. - Подготовка сообщений «Лекарственные препараты как мутагенный фактор: примеры и меры предосторожности.		4	
Раздел 6. Наследственность и патология		14	
Тема 6.1. Классификация наследственных заболеваний Тема 6.2. Хромосомные заболевания	Содержание учебного материала:	2	
	1. Понятие о моногенных и хромосомных заболеваниях. Понятие о мультифакториальных (полигенных) заболеваниях, их особенности, профилактика.		1
	2. Классификация наследственных болезней.		1
	3. Хромосомные болезни.		1

	4.	Синдромы связанные с числовыми аномалиями аутосом (синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау). Синдромы связанные с числовыми аномалиями половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X).		1
	Практическое занятие №6: Наследственность и патология Решение задач Рубежный контроль на компьютере		2	
	Самостоятельная работа при изучении темы: - Подготовка сообщений по теме: «Характеристика отдельных наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости и т.д.)» - Подготовка мультимедийной презентации по теме: «Характеристика отдельных наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости и т.д.)»		2	
	Тема 6.3. 6.4 Моногенные заболевания Методы изучения генетики человека		2	
	Содержание учебного материала:			
	1.	Нарушение обмена аминокислот. Нарушение обмена углеводов, липидов. Мукополисахаридозы. Нарушение обмена гормонов. Причины моногенных заболеваний.		1
	2.	Клиника, диагностика, лечение моногенных заболеваний. Биохимический метод изучения генетики человека.		1
	3.	Близнецовый метод изучения генетики человека. Популяционно-статистический метод изучения генетики человека. Примеры наследственных заболеваний.		1
	4.	Особенности человека, как объекта генетических исследований. Генеалогический метод изучения генетики человека. Цитогенетический метод изучения генетики человека		1
<i>Использовать знания по генетики человека с основами медицинской генетики при осуществлении медицинской реабилитации пациентов с различной патологией. при проведении контроля эффективности лечения.</i>				
Практические занятия № 7: 1.Изучение методов генетики человека. Составление родословных. Решение задач. 2. Кариотипирование. Составление и анализ кариограмм. Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями.			2	
Практическое занятие № 8: Наследственность и патология Решение задач Тест контроль по наследственным заболеваниям			2	

Самостоятельная работа при изучении темы: - Составление диеты по теме: «Характеристика фенилкетонурии наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости и т.д.).» - Составить кроссворд по теме: «Характеристика фенилкетонурии наследственных заболеваний» -Изучение схем родословных с разными типами наследования и проведение биохимических исследований.		4	
Раздел 7. Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование.		6	
Тема 7.1. 7.2 Медико-генетическое консультирование. Цели, задачи, показания. Пренатальная диагностика, методы	Содержание учебного материала:	2	
	1. Проспективное и ретроспективное консультирование. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Неонатальный скрининг на гипотиреоз, фенилкетонурию.		1
	2. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию.		1
	<i>Использовать знания по генетике человека с основами медицинской генетики при проведении диагностики неотложных состояний. при определении тактики ведения пациента. при осуществлении медицинской реабилитации пациентов с различной патологией.</i>		
	Практическое занятие № 9: Профилактика наследственных патологий. Медико-генетическое консультирование. Схема медико-генетического анализа. Контрольная работа. Решение ситуационных задач	2	
Самостоятельная работа по изучении тем: - Составление карты медико-генетического консультирования больного ребенка. - Проведение исследовательской работы по биохимическим методам исследования.		2	
ВСЕГО:		54	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация программы дисциплины реализуется в учебном кабинете биологии и медицинской генетики на 48 посадочных мест.

Оборудование учебного кабинета:

1. Мультимедийная установка.
2. Столы
3. Стулья

Технические средства обучения:

1. Микроскопы.

Учебно-наглядные пособия:

1. Таблицы (плакаты):
 - «Строение клетки»
 - «Хромосомы»
 - «Нуклеиновые кислоты»
 - «Репликация ДНК»
 - «Биосинтез белка»
 - «Митоз»
 - «Мейоз»
 - «Половые клетки»
 - «Кариотип человека»
 - «Закономерности наследования признаков»
 - «Виды взаимодействия между генами»
 - «Хромосомные aberrации»
 - «Схемы родословных»
 - «Символы для составления родословных»
2. Микропрепараты.

3.2. Информационное обеспечение обучения.

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы.

Основные источники:

1. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики ЭБС «Лань».
2. Васильева Е.Е. Генетика человека с основами медицинской генетики ЭБС «Лань».
3. Кургуз Р.В. Генетика человека с основами медицинской генетики ЭБС «Лань».

Интернет-ресурс:

www.msu-genetics.ru

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, проектов.

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;	Оценка ответов на теоретические вопросы. Оценка результатов изученных тем. Оценка решений ситуационных задач. Оценка выполнения заданий деловой игры (алгоритм действий) по теме «Медико-генетическое консультирование». Оценка правильности составления сравнительных таблиц по типам наследования.
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;	Оценка результатов выполнения практического задания по анализу схем родословных Оценка обоснования генетического прогноза при решении задач. Оценка алгоритма составления тезиса профилактической беседы с пациентом. Оценка групповой работы по разработки компьютерной презентации по предложенной теме. Экспертная оценка выполнения практического задания по составлению диеты при наследственных заболеваниях, связанных с нарушением обмена веществ.
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней;	Оценка выполнения практических действий при составлении генетического прогноза. Оценка решений ситуационных задач. Оценка ведения деловой игры по беседе с пациентом в медико-генетической консультации. Оценка выполнение индивидуальных заданий по составлению родословных и анализе типа наследования. Оценка выполнение компьютерных тестовых заданий
Усвоенные знания:	
биохимические и цитологические основы наследственности;	Выборочная правильность ответов по вопросам теоретического материала данной темы. Оценка в рамках контроля: -результатов работы на практических занятиях; -результатов выполнения индивидуальных домашних заданий;

	-результатов тестирования; -знаний медицинской терминологии.
закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;	Оценка теоретических знаний по заданной теме. Оценка результатов решения ситуационных задач с проведенным прогнозом. Оценка результатов правильности формулировки терминов.
методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;	Оценка теоретических знаний при составление сравнительной таблицы при изучении типов наследования и при изучении возможности методов генетики. Оценка выполнение тестовых заданий.
основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;	Оценка результатов самостоятельной работы по мероприятиям связанных с охранением и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.
основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;	Оценка действий медицинской сестры/медицинского брата при работе с пациентами болеющими разными типами наследственных заболеваний.
цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию.	Оценка заполнения карты, схемы медико-генетического анализа при различных типов наследования. Оценка выполнения компьютерных презентаций. Оценка решения ситуационных задач при анализе родословных. Зачет, который рекомендуется проводить на последнем практическом занятии. Зачет включает в себя контроль усвоения теоретического материала (в виде тестирования) и контроль усвоения практических умений (индивидуальное выполнения практического задания и отчет преподавателю о выполненной работе). Критерии оценки итогового зачета: — уровень усвоения студентами материала, предусмотренного учебной программой дисциплины; — уровень знаний и умений, позволяющих студенту решать типовые ситуационные задачи; — обоснованность, четкость, полнота изложения ответов; — уровень информационно-коммуникативной культуры.