

Санкт-Петербургское государственное бюджетное  
профессиональное образовательное учреждение  
«Медицинский колледж № 2»

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА**

**учебной дисциплины**

**«Генетика человека с основами медицинской генетики»**

**по специальности 34.02.01 «Сестринское дело»**

Санкт-Петербург

### **Пояснительная записка.**

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» и составлена на основе примерной программы организации-разработчика: Государственного образовательного учреждения среднего профессионального образования «Санкт-Петербургский медицинский колледж № 1», рекомендованной Экспертным советом по профессиональному образованию Федерального государственного автономного учреждения Федерального института развития образования (заключение экспертного совета № 079 от «29» февраля 2012 г.).

Рабочая программа адаптирована для преподавания в соответствии с учебным планом. В программе отражены знания и умения, а также формы и методы контроля результатов обучения по данной дисциплине. Количество часов, отведенное на изучение программы, соответствует ФГОС. Структура и содержание программы включает все элементы, необходимые для подготовки специалиста сестринского дела.

# 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 в соответствии с ФГОС по специальностям СПО: 34.02.01 Сестринское дело

Рабочая программа учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» может быть использована для дополнительного профессионального образования средних медицинских работников по специальности «Лечебное дело», «Сестринское дело», «Акушерское дело» при повышении квалификации, усовершенствовании, в профессиональной подготовке младшей медицинской сестры, сиделки.

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

Согласно Федеральному государственному образовательному стандарту дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к дисциплинам общепрофессионального цикла.

### 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;
- 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.

### 1.4. Количество часов, отведенное на освоение программы дисциплины:

Всего – 36 часов

максимальной учебной нагрузки обучающегося – 54 часа, в том числе:

обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося - 36 часов;

самостоятельной работы обучающегося 18 часов.

## 2. СТРУКТУРА И ПРИМЕРНОЕ СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

### 2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

<b>Вид учебной работы</b>	<b>Объем часов</b>
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	<i>54</i>
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	<i>36</i>
в том числе:	
лабораторные занятия	
практические занятия	<i>18</i>
контрольные работы	
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	<i>18</i>
в том числе:	
- работа с глоссарием, изучение основной и дополнительной литературы	<i>2</i>
- решение генетических задач	
- составление и анализ родословных схем	<i>2</i>
- подготовка электронных презентаций, реферативных сообщений по профилактике наследственных заболеваний	<i>4</i>
- заполнение таблиц, рабочей тетради, составление схем	<i>8</i>
	<i>2</i>
<i>Итоговая аттестация в форме диф.зачета</i>	

## 2.2. Примерный тематический план и содержание учебной дисциплины «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные и практические работы, самостоятельная работа обучающихся, курсовая работа (проект) (если предусмотрены)	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
<b>Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности</b>		<b>14</b>	
<b>Тема 1.1. Введение. История развития медицинской генетики</b>	Содержание учебного материала 1 Введение. Краткая история развития медицинской генетики. Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.	2	1
<b>Тема 1.2. Цитологические основы наследственности</b>	Содержание учебного материала 1 Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о животной клетке и её функциях, химическая организация клетки, свойства клетки. Органеллы и включения. Кариотип человека, строение и функции хромосом человека. Клеточное деление. Сперматогенез и овогенез. Биологическая роль амитоза, митоза и мейоза.  Практическое занятие Изучение строения эукариотической клетки, хромосомы, молекул ДНК и РНК. Клеточное деление (митоз, мейоз), различия в клеточном делении (сперматогенез и овогенез).	2  2	  2
<b>Тема 1.3. Биохимические основы наследственности</b>	Содержание учебного материала 1 Нуклеиновые кислоты ДНК и РНК их строение. Функции и генетическая роль. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Генетический код и его свойства. Хромосомная теория наследственности.  Практическое занятие Нормальный кариотип человека, использование хромосомных карт человека их обоснование. Проведение анализа различий нуклеиновых молекул ДНК и РНК.  Самостоятельная работа обучающихся	2  2  4	  2

	Изучение основной и дополнительной литературы. Подготовка электронной презентации по теме «Атипичные клетки». Подготовка доклада по теме «Генная инженерия». Составить таблицы (сравнительная характеристика митоза и мейоза, сперматогенеза и овогенеза, нуклеиновых кислот ДНК и РНК).		
<b>Раздел 2. Закономерности наследования признаков</b>		<b>12</b>	
<b>Тема 2.1. Типы наследования признаков у человека</b>	Содержание учебного материала		
	1 Моногибридное, дигибридное и полигибридное скрещивание. Аллельные и неаллельные гены их взаимодействие. Доминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия. Наследование групп крови у человека. Резус системы. Генотип и фенотип.	2	2
	Практическое занятие Наследственные свойства крови (система АВО, резус система). Выявления причин возникновения резус-конфликта матери и плода.	2	
<b>Тема 2.2. Виды изменчивости. Мутагенез.</b>	Содержание учебного материала		
	1 Основные виды изменчивости. Причины мутационной изменчивости. Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.	2	2
	Практическое занятие Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Работа с обучающими и контролирующими пособиями.	2	
	Самостоятельная работа обучающихся: Изучение основной и дополнительной литературы. Составление электронных презентаций по теме «Мутагенез». Подготовка доклада по теме «Мутагены и их роль в развитии патологических процессов в организме человека».	4	
<b>Раздел 3. Изучение наследственности и изменчивости.</b>		<b>9</b>	

<b>Тема 3.1. Методы изучения наследственности и изменчивости</b>	Содержание учебного материала		
	1	Методы изучения наследственности и изменчивости. Генеологический, близнецовый и биохимический методы. Методика составления родословных схем. Роль наследственности и среды в формировании признаков.	2
	Практические занятия 1. Составление и анализ родословных схем. Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом. 2. Цитогенетический метод. Картирование. Изучение методов диагностики наследственности человека. Методы пренатальной диагностики.		4
	Самостоятельная работа обучающихся: Изучение основной и дополнительной литературы. Составление родословных схем и их анализ. Подготовка доклада по теме «Генетика пола»		3
<b>Раздел 4. Наследственность и патология</b>		<b>9</b>	
<b>Тема 4.1. Наследственные болезни и их классификация</b>	Содержание учебного материала		
	1	Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии. Мультифакториальные заболевания. Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний.	2
	Практические занятия 1. Изучение клинических проявлений хромосомных и геномных заболеваний. Причины возникновения хромосомных и геномных заболеваний. 2. Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Клинические проявления мультифакториальных заболеваний.		4
	Самостоятельная работа обучающихся Изучение основной и дополнительной литературы.		3

	Составление электронных презентаций по теме «Наследственность и патология»		
<b>Раздел 5. Медико-генетическое консультирование</b>		<b>8</b>	
<b>Тема 5.1. Медико-генетическое консультирование</b>	Содержание учебного материала		
	1 МК как профилактика наследственных заболеваний. Виды профилактики наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию. Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг.	2	2
	Практическое занятие Показания к проведению медико-генетического консультирования. Формулирование причин возникновения наследственных заболеваний. Оформление алгоритма беседы медико-генетического консультирования.	2	
	Самостоятельная работа обучающихся Выделить основные наследственные заболевания, вызываемые физическими, химическими и биологическими факторами окружающей среды. Составить таблицу по методам диагностики медико-генетического центра. Заполнить алгоритм медико-генетического консультирования, используя свою генетическую информацию.	4	
<b>Раздел 6. Итоговое занятие</b>	Теоретическое итоговое занятие. Контроль практических умений. Тестовый контроль знаний.	<b>2</b>	<b>2</b>
	<b>Всего:</b>	<b>54</b>	



### **3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ**

#### **3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению**

Для реализации программы дисциплины имеется в наличии учебный кабинет.

#### **Оборудование учебного кабинета:**

##### 1. Мебель и стационарное оборудование

- доска классная;
- стол и стул для преподавателя;
- столы и стулья для студентов;
- книжный шкаф для методических пособий;
- микроскопы

##### 2. Учебно-наглядные пособия

- слайды, фотографии, компакт-диски с учебным материалом;
- таблицы (строение клетки, хромосомы, нуклеиновые кислоты, репликация ДНК)
- плакаты (синтез белка, генетический код, митоз, мейоз, кариотип человека, хромосомные aberrации, схемы родословных)

#### **Технические средства обучения:**

- компьютер;
- интерактивная доска;
- мультимедийное оборудование;
- программное обеспечение для пользования электронными образовательными ресурсами.

#### **3.2. Информационное обеспечение обучения**

##### **Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы**

###### ***Основная литература***

1. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Э.Д.Рубан. – Ростов н/Д : Феникс, 2018.

###### ***Дополнительная литература***

1. Васильева Е.Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач : учебное пособие. – СПб. : Лань, 2016.
2. Горбунова В.Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учеб. для студ. учреждений сред. проф. учеб. заведений / В.Н.Горбунова. – М. : Академия, 2012.

3. Кайбияйнен Т.М. Генетика человека и наследственные болезни : учебник для студентов медицинских колледжей и училищ / Т.М.Кайбияйнен. – Санкт-Петербург : СПбМАПО, 2013. – 325с.: ил.
4. Медицинская генетика: учебник / ред. Н.П.Бочков. – Москва : ГЭОТАР- Медиа, 2008.

#### *Электронные издания*

1. Васильева Е.Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: Учебное пособие [Электронный ресурс] : учеб. пособие — Электрон. дан. — Санкт-Петербург: Лань, 2016. — 96 с. — Режим доступа: <https://e.lanbook.com/book/89943>. — Загл. с экрана.
2. Кургуз, Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 2-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2020. — 176 с. — ISBN 978-5-8114-5656-7. — Текст: электронный// Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/143706> (дата обращения: 03.11.2020). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

**Информационные электронные ресурсы:** справочники, словари, обучающие и контролируемые программы.

#### 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

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

<b>Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)</b>	<b>Формы и методы контроля и оценки результатов обучения</b>
<b>Освоенные умения:</b> - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;	<b>Формы контроля обучения:</b> Тестовый контроль. Экспертная оценка правильности решения генетических задач, составления родословных, правильности выполнения заданий по работе с информацией, документами, литературой. Терминологический диктант. Текущий контроль письменных контрольных работ. <b>Формы оценки результатов обучения:</b> - традиционная система отметок в баллах за каждую выполненную работу, на основе которых выставляется итоговая отметка <b>Методы контроля:</b> Наблюдение и экспертная оценка выполнения практических действий, домашних заданий. <b>Методы оценки результатов обучения:</b> – мониторинг роста творческой самостоятельности и навыков получения нового знания каждым обучающимся. – формирование результата итоговой аттестации по дисциплине на основе суммы результатов текущего контроля.
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;	
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней у пациентов;	
<b>Усвоенные знания:</b> - 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	