

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

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

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

для специальности 31.02.01 «Лечебное дело»

Пояснительная записка.

Рабочая программа учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта по специальности среднего профессионального образования 31.02.01 «Лечебное дело».

Темы рабочей программы учебной дисциплины включают в себя необходимые вопросы изучения наследственности, изменчивости человека, основ наследственной патологии, а также другие вопросы, необходимые будущему специалисту лечебного дела.

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 лечебного дела.

СОДЕРЖАНИЕ

- 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**

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 специальности СПО: 31.02.01 Лечебное 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», при повышении квалификации, усовершенствовании.

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 СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	<i>54</i>
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	<i>36</i>
в том числе:	
лабораторные занятия	
практические занятия	<i>18</i>
контрольные работы	
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	<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. Тематический план и содержание учебной дисциплины «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

Наименование разделов и тем 1	Содержание учебного материала, лабораторные и практические работы, самостоятельная работа обучающихся, курсовая работа (проект) (если предусмотрены) 2	Объем часов 3	Уровень освоения 4
Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности		14	
Тема 1.1. Введение. История развития медицинской генетики	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
Тема 1.2. Цитологические основы наследственности	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.	2	2
	Практическое занятие Изучение строения эукариотической клетки, хромосомы, молекул ДНК и РНК. Клеточное деление (митоз, мейоз), различия в клеточном делении (сперматогенез и овогенез).	2	
Тема 1.3. Биохимические основы наследственности	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.	2	2
	Практическое занятие Нормальный кариотип человека, использование хромосомных карт человека их	2	

	обоснование. Проведение анализа различий нуклеиновых молекул ДНК и РНК.		
	Самостоятельная работа обучающихся 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).	4	
Раздел 2. Закономерности наследования признаков		12	
Тема 2.1. Типы наследования признаков у человека	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	
Тема 2.2. Виды изменчивости. Мутагенез.	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 обучающимися и контролирующими пособиями.	2	
	Самостоятельная работа обучающихся: Изучение основной и дополнительной литературы.	4	

	Составление электронных презентаций по теме «Мутагенез». Подготовка доклада по теме «Мутагены и их роль в развитии патологических процессов в организме человека».			
Раздел 3. Изучение наследственности и изменчивости.			9	
Тема 3.1. Методы изучения наследственности и изменчивости	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	2
	Практические занятия 1. Составление и анализ родословных схем. Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом. 2. Цитогенетический метод. Каротицирование. 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	
Раздел 4. Наследственность и патология			9	
Тема 4.1. Наследственные болезни и их классификация	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	2

	<p>Практические занятия</p> <ol style="list-style-type: none"> 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			
	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <p>Изучение основной и дополнительной литературы.</p> <p>Составление электронных презентаций по теме «Наследственность и патология»</p>	3			
<p>Раздел 5. Медико-генетическое консультирование</p>		8			
<p>Тема 5.1. Медико-генетическое консультирование</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <table border="1" data-bbox="517 691 1720 914"> <tr> <td data-bbox="517 691 566 914">1</td> <td data-bbox="566 691 1720 914"> <p>МГК как профилактика наследственных заболеваний. Виды профилактики наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию. Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг.</p> </td> </tr> </table> <p>Практическое занятие</p> <p>Показания к проведению медико-генетического консультирования. Формулирование причин возникновения наследственных заболеваний.</p> <p>Оформление алгоритма беседы медико-генетического консультирования.</p> <p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <p>Выделить основные наследственные заболевания, вызываемые физическими, химическими и биологическими факторами окружающей среды.</p> <p>Составить таблицу по методам диагностики медико-генетического центра.</p> <p>Заполнить алгоритм медико-генетического консультирования, используя свою</p>	1	<p>МГК как профилактика наследственных заболеваний. Виды профилактики наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию. Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг.</p>	2	2
1	<p>МГК как профилактика наследственных заболеваний. Виды профилактики наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию. Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг.</p>				
	<p>Практическое занятие</p> <p>Показания к проведению медико-генетического консультирования. Формулирование причин возникновения наследственных заболеваний.</p> <p>Оформление алгоритма беседы медико-генетического консультирования.</p>	2			
	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <p>Выделить основные наследственные заболевания, вызываемые физическими, химическими и биологическими факторами окружающей среды.</p> <p>Составить таблицу по методам диагностики медико-генетического центра.</p> <p>Заполнить алгоритм медико-генетического консультирования, используя свою</p>	4			

	генетическую информацию.		
Раздел 6. Итоговое занятие	Теоретическое итоговое занятие. Контроль практических умений. Тестовый контроль знаний. Проведение диф.зачета.	2	2
Всего:		54	

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. – Санкт-Петербург: Лань, 2016.
2. Горбунова В.Н. Генетика человека с основами медицинской генетики: учеб. для студ. учреждений сред. проф. учеб. заведений / В.Н.Горбунова. – Москва: 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.
4. Медицинская генетика / под ред. Бочкова. - 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.

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.

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;	Формы контроля обучения: 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. Формы оценки результатов обучения: - традиционная система отметок в баллах за каждую выполненную работу, на основе которых выставляется итоговая отметка Методы контроля: Наблюдение и экспертная оценка выполнения практических действий, домашних заданий. Методы оценки результатов обучения: – 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;	
Усвоенные знания: - 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	