

Министерство образования и науки Самарской области
Государственное бюджетное профессиональное
образовательное учреждение Самарской области
«Сызранский медико-гуманитарный колледж»

УТВЕРЖДЕНО
Приказом директора
ГБПОУ «СМГК»
№ 189/01-05од от 09.06.2018

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

профессионального учебного цикла
программы подготовки специалистов среднего звена
34.02.01 Сестринское дело

углубленной подготовки

Сызрань, 2018

ОДОБРЕНА
цикловой методической комиссией
общепрофессиональных дисциплин

Председатель ЦМК
А.А.Титова
Протокол № 09 от 08.05. 2018

Составлена в соответствии с
Федеральным государственным
образовательным стандартом
среднего профессионального
образования по специальности
34.02.01 Сестринское дело
Заместитель директора по учебно-
воспитательной работе
Н.Г.Бурлова

Составитель:
Кумыкова М.А. преподаватель ГБПОУ «СМГК»

Эксперты:

Внутренняя экспертиза

Техническая экспертиза: Гижовская О.В. - преподаватель ГБПОУ
«СМГК»

Содержательная экспертиза: Захарова И.П. - преподаватель ГБПОУ
«СМГК»

Внешняя экспертиза

Содержательная экспертиза: Тайков Э.А. заведующий патолого-
анатомического отделения
ГБУЗ СО «СЦБ»

Рабочая программа разработана на основе федерального
государственного стандарта среднего профессионального образования (далее
– ФГОС СПО) по специальности 34.02.01 Сестринское дело, утвержденного
приказом Министерства образования и науки РФ от «12» мая 2014 г. № 502.

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	стр. 4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	15
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	17

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

«Генетика человека с основами медицинской генетики»

1.1. Область применения рабочей программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

1.2. Место учебной дисциплины в структуре ППССЗ:

Данная учебная дисциплина относится к профессиональному циклу, общепрофессиональным дисциплинам.

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

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 медикогенетическому консультированию

1.4. Рекомендуемое количество часов на освоение программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 54 часов, в том числе:
обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 36 часов;
из них на практические занятия 18 часов;
самостоятельной работы обучающегося 18 часов.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	<i>Объем часов</i>
Максимальная учебная нагрузка (всего)	<i>54</i>
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	<i>36</i>
в том числе:	
практические занятия	<i>18</i>
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	<i>18</i>
Итоговая аттестация в форме экзамена	

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) (если предусмотрены)	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
Введение	<p><u>Содержание учебного материала</u> Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины «генетика человека с основами медицинской генетики». 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.</p>	1	1
	<p>Самостоятельная работа обучающегося</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 4. Подготовка реферативных сообщений. 	1	2
Раздел 1.	Цитологические и биохимические основы наследственности	9	1
Тема 1.1. Цитологические основы наследственности.	<p><u>Содержание учебного материала</u> 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. Кариотип человека. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды.</p>	2	1

	<p>Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.</p>		
	<p><u>Самостоятельная работа обучающихся</u></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека. 2. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. 3. Изучение основной и дополнительной литературы. 4. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 5. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 6. Подготовка реферативных сообщений. 	2	2
Тема 2.2. Биохимические основы наследственности	<p><u>Содержание учебного материала</u></p> <p>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.</p>	3	1
	<p><u>Самостоятельная работа обучающихся</u></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. 2. Изучение основной и дополнительной литературы. 3. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 4. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 5. Подготовка реферативных сообщений. 	2	2
Раздел 2.	Закономерности наследования признаков	12	

Тема 2.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.	<u>Содержание учебного материала</u> 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.	4	1
	<u>Самостоятельная работа обучающихся</u> 1. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью. 2. Изучение основной и дополнительной литературы. 3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 4. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 5. Подготовка реферативных сообщений.	2	2
Тема 2.2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.	<u>Содержание учебного материала</u> Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.	3	1
	<u>Самостоятельная работа обучающихся</u> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 4. Подготовка реферативных сообщений.	1	
Тема 2.3. Наследственные свойства крови.	<u>Содержание учебного материала</u> 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.	1	1
	<u>Самостоятельная работа обучающихся</u> 1. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное	1	2

	<p>скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе</p> <ol style="list-style-type: none"> Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений. 		
Раздел 3.	Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	8	
<p>Тема 3.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод.</p>	<p><u>Содержание учебного материала</u></p> <p>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.</p>	1	1
	<p><u>Практическое занятие</u></p> <p>Составление и анализ родословных схем.</p>	2	2
	<p><u>Самостоятельная работа обучающихся</u></p> <ol style="list-style-type: none"> Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений. Составление родословных схем. 	2	

Тема 3.2. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно-статистический метод. Имунногенетический метод. Методы пренатальной диагностики.	<u>Содержание учебного материала</u> Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина. Метод дерматоглифики. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).	1	1
	<u>Практическое занятие</u> 1. Решение задач по расчету частоты генов и генотипов в популяциях (Закон Харди-Вайнберга). 2. Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение.	2	2
	<u>Самостоятельная работа обучающихся</u> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 4. Подготовка реферативных сообщений.	2	2
Раздел 4.	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	4	
Тема 4.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	<u>Содержание учебного материала</u> 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.	4	1
	<u>Самостоятельная работа обучающихся</u> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями.	0,5	2

	3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 4. Подготовка реферативных сообщений.		
Раздел 5.	Наследственность и патология	16	
Тема 5.1 Хромосомные болезни	<u>Содержание учебного материала</u> 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 X, синдром дисомии по Y-хромосоме. Структурные аномалии хромосом.	2	1
	<u>Практическое занятие</u> Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных.	1	2
	<u>Самостоятельная работа обучающихся</u> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 4. Подготовка реферативных сообщений.	2	2
Тема 5.2 Генные болезни.	Содержание учебного материала Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y- сцепленные заболевания.	1	1
	<u>Практическое занятие</u> Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.	1	2
	<u>Самостоятельная работа обучающихся</u> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 4. Подготовка реферативных сообщений.	2	2

Тема 5.3 Наследственное предрасположение к болезням	<u>Содержание учебного материала</u> 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.	1	1
	<u>Самостоятельная работа обучающихся</u> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 4. Подготовка реферативных сообщений.	0,5	
Тема 5.4. Диагностика наследственных заболеваний	<u>Содержание учебного материала</u> Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.	1	1
	<u>Практическое занятие</u> Учебная экскурсия в медико-генетическую лабораторию. Знакомство с лабораторными методами диагностики наследственных заболеваний.	2	2
	<u>Самостоятельная работа обучающихся</u> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 4. Подготовка реферативных сообщений.	1	2
Тема 5.5. Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	<u>Содержание учебного материала</u> 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.	1	1

	Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.		
	<u>Практическое занятие</u>		
	Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний	2	2
	<u>Самостоятельная работа обучающихся</u>		
	<ol style="list-style-type: none"> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 4. Подготовка реферативных сообщений. 5. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний. 	1	2
Всего:		54	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация учебной дисциплины осуществляется в учебном кабинете.

Информационные средства обучения:

- учебники;
- учебные пособия;
- справочники;
- сборники тестовых заданий;
- сборники ситуационных задач;

Наглядные средства обучения

1.Таблицы:

- Строение клетки
 - Хромосомы
 - Нуклеиновые кислоты
 - Репликация ДНК
 - Биосинтез белка
 - Генетический код
 - Митоз
 - Мейоз
 - Половые клетки
 - Кариотип человека
 - Закономерности наследования признаков
 - Виды взаимодействия между генами
 - Наследование свойств крови
 - Хромосомные aberrации
 - Схемы родословных
 - Символы для составления родословных
 - Хромосомные синдромы
2. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями

Натуральные пособия:

1.Микроскопы

2.Микропрепараты

- Клетки крови человека
- Органоиды и включения
- Митоз в растительной и животной клетке
- Половые клетки
- Хромосомы человека

Технические средства обучения:

1. Визуальные:
 - диапроектор;
 - мультимедиапроектор;
 - ноутбук;
 - экран.
2. Аудиовизуальные:
 - телевизор;
 - видеоманитофон;
3. Компьютер:
 - Мультимедиа – система;
 - Система Интернет;
4. Информационный фонд:
 - кинофильмы;
 - видеофильмы;
 - диафильмы;
 - контролируемые программы;
 - обучающие программы.

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

Основные источники:

1. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: Мастерство, 2012.
2. Приходченко Н.Н., Шкурят Т.П. Генетика человека. – Ростов-на-Дону, 1998.
3. Бочков Н.П. Клиническая генетика – М.: ГЭОТАР – Медиа, 2013.
4. Медицинская генетика./ Под ред. Н.П. Бочкова – М., 2012.
5. Акуленко Л.В., Угаров С.Д. Биология с основами медицинской генетики. – М., 2011.

2. Дополнительные источники:

1. Атлас по цитогенетике. – М.: Мир, 1988.
2. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика (лекции и задачи). – Ростов-на-Дону: Феникс, 2002.
3. Рис, Стернберг. Введение в молекулярную биологию. – М.: Мир, 2002.
4. Сингер М., Берг П. Гены и геном 1 и 2 т. – М.: Мир, 1998.
5. Тейлор Д., Грин Н., Стаут У. Биология. – М.: Мир, 2002.
6. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. Проблемы и подходы. – М.: Мир, 1989.

7. Фросин В.Н. Учебные задачи по общей и медицинской генетике. – Казань: Магариф, 1995.
8. Мерфи Э., Чейз Г. Основы медико-генетического консультирования. – 1994.
9. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. В 3 т. – М.: Мир, 1993.

Учебно-методические комплексы или учебно-методические пособия по разделам и темам дисциплины.

Сборники тестовых заданий и ситуационных задач.

Электронные образовательные ресурсы (дидактический материал на электронном носителе, электронные дидактические материалы информационного, практического и контролирующего типов, электронные учебные пособия).

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<p>В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен уметь:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; • Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; • Проводить предварительную диагностику наследственных болезней. <p>В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Биохимические и цитологические основы наследственности; • Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия 	<p>При изучении каждого раздела дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» проводятся следующие формы контроля знаний студентов:</p> <ul style="list-style-type: none"> • индивидуальный • групповой • комбинированный • самоконтроль • фронтальный <p>Все формы контроля рекомендуется проводить разными методами: устный, письменный, тестовый с выставлением поурочного балла (оценка деятельности студента на всех этапах занятия с выведением итоговой оценки).</p> <p>По окончании изучения дисциплины проводится дифференцированный</p>

<p>генов;</p> <ul style="list-style-type: none"> • 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 медикогенетическому консультированию 	<p>зачет.</p>
--	---------------