

Государственное автономное профессиональное образовательное учреждение  
Саратовской области  
«Вольский медицинский колледж им. З.И. Марсевой»

**УТВЕРЖДАЮ**

Директор ГАПОУ СО

«ВМК им.З.И. Марсевой»

 Матвеева Н.Ю.

« 01 » 09 2016 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ  
ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики  
по специальности среднего профессионального образования  
33.02.01 Фармация базовый уровень подготовки  
Форма обучения очная

г. Вольск 2016г.

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе  
Федерального государственного образовательного стандарта по  
специальности среднего профессионального образования для специальности  
33.02.01 Фармация

Автор программы: Краля И.И., преподаватель

Рабочая программа рассмотрена на заседании цикловой методической  
комиссии общепрофессиональных дисциплин

Протокол заседания № 1 от «1» 09 2016 г.  
Председатель цикловой методической комиссии ИИ Краля

Протокол заседания № 1 от «1» 09 2017 г.  
Председатель цикловой методической комиссии ИИ Краля

Протокол заседания № 1 от «1» 09 2018 г.  
Председатель цикловой методической комиссии ИИ Краля

Протокол заседания № 1 от «2» 09 2019 г.  
Председатель цикловой методической комиссии ИИ Краля

Протокол заседания № 1 от «1» 09 2020 г.  
Председатель цикловой методической комиссии ИИ Краля

Протокол заседания № \_\_\_\_\_ от «  » \_\_\_\_\_ 201    г.  
Председатель цикловой методической комиссии \_\_\_\_\_

Согласовано:

Иванов Иван  
Зав. со. Высшая Школа  
Савельев И.В.



## СОДЕРЖАНИЕ

	стр.
<b>1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	4
<b>2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	5
<b>3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	14
<b>4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	15
<b>5. ПРИЛОЖЕНИЯ</b>	16

# **1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

## **Генетика человека с основами медицинской генетики**

### **1.1. Область применения программы**

Рабочая программа учебной дисциплины является частью основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности СПО 33.02.01 Фармация.

### **1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:**

Учебная дисциплина "Генетика человека с основами медицинской генетики" является частью цикла общепрофессиональных дисциплин (ОП.04.) основной профессиональной образовательной программы по специальности среднего профессионального образования 33.02.01 «Фармация» базовой и углубленной подготовки.

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

В результате освоения дисциплины обучающийся должен уметь:

- ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;
- решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;
- пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию.

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.

### **1.4. Количество часов на освоение Рабочей программы учебной дисциплины:**

максимальной учебной нагрузки обучающегося 75 часов, в том числе:

- обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 50 часов;
- самостоятельной работы обучающегося 25 часов.

## 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Вид учебной работы	Объем часов
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	75
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	50
в том числе:	
Лекции	26
практические занятия	24
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	25
в том числе:	
Дополнение лекций материалом из рекомендуемой литературы (подготовка сообщений, докладов).	5
Изучение видеоматериалов на сайте преподавателя	1
Подготовка и оформление творческой работы по тематике, предложенной преподавателем или по выбору студента.	4
Составление схем и таблиц к тексту.	2
Разработка мультимедийных презентаций.	4
Исследовательская работа.	4
Решение и составление генетических задач.	5
<p><i>При изучении каждого раздела дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» проводятся следующие формы контроля знаний студентов:</i></p> <ul style="list-style-type: none"><li><i>- индивидуальный;</i></li><li><i>- групповой;</i></li><li><i>-комбинированный;</i></li><li><i>- самоконтроль;</i></li><li><i>- фронтальный</i></li></ul> <p><i>Все формы контроля проводятся разными методами: устный, письменный, тестовый с выставлением поурочного балла. Для тестирования используются программные оболочки «Айрен» и «My test».</i></p> <p><i>По окончании изучения дисциплины проводится экзамен</i></p>	

## 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
<b>Раздел 1. История предмета.</b>	<p><b>История генетики человека</b>  <b>Содержание учебного материала:</b>            Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость.            История исследований генетики человека.            Программа «Геном человека».            Антропогенетика. Медицинская генетика. Наследственные болезни.            Медико-генетическое консультирование.</p>	1	1
	<p><b>Тематика самостоятельной работы обучающихся:</b>            - История исследований генетики человека            - Программа «Геном человека»</p>	0,5	
<b>Раздел 2.</b>	<b>Цитологические основы наследственности</b>	7	
<b>Тема 2.1. Кариотип человека</b>	<p><b>Содержание учебного материала:</b>            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.            Понятие о кариотипе.</p>	1	1
	<p><b>Тематика самостоятельной работы обучающихся (рефераты, презентации, сообщения, конспекты статей и публикаций на сайтах):</b>            – Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.            –Изучение основной и дополнительной литературы, интернет-источников.            –Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями.</p>	0,5	

<b>Тема 2.2.</b> <b>Жизненный цикл клетки.</b> <b>Митоз</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Жизненный цикл клетки: интерфаза и период деления. Способы деления эукариотических клеток: митоз, amitoz, мейоз, их краткие характеристики. Биологическое значение митоза. Факторы, влияющие на протекание митоза. Хромосомные наборы соматических и половых клеток. Интерфаза, ее периоды, характеристика происходящих процессов. Митоз (непрямое деление) – универсальный способ деления соматических клеток. Фазы митоза, их характеристика.	3	1
	<b>Практическое занятие №1:</b> Цитологические основы наследственности	2	2
	<b>Тематика самостоятельной работы обучающихся (рефераты, презентации, сообщения, конспекты статей и публикаций на сайтах):</b> - Значение различных типов деления в природе и жизни человека.	2	
<b>Тема 2.3.</b> <b>Мейоз.</b> <b>Гаметогенез</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Бесполое размножение. Виды полового размножения. 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. Характеристика половых клеток. Строение яйцеклеток. Строение сперматозоида. Хромосомные наборы половых клеток. Образование половых клеток (гаметогенез). Периоды овогенеза и сперматогенеза, сходства и различия. Биологическое значение мейоза.	3	1
	<b>Практическое занятие №1:</b> Размножение организмов	2	2
	<b>Тематика самостоятельной работы обучающихся (рефераты, презентации, сообщения, конспекты статей и публикаций на сайтах):</b> - Факторы, влияющие на протекание мейоза. - Значение соблюдения разовой и суточной дозы при приеме лекарственных препаратов.	1	

<b>Раздел 3.</b>	<b>Биохимические и молекулярные основы наследственности.</b>	6	
<b>Тема 3.1. Биохимические и молекулярные основы наследствен- ности</b>	<p><b>Содержание учебного материала:</b>  Строение белковых молекул. Белки, как биологические полимеры. Аминокислоты – мономеры белков. Свойства белков. Специфичность белков. Функции белков в организме.  Механизм образования полипептида. Структуры белковых молекул. Проблемы несовместимости белков.  Генный уровень организации наследственного материала. Химическая организация гена. Мономеры нуклеиновых кислот – нуклеотиды. Виды нуклеотидов ДНК и РНК.  Свойства ДНК: репликация и репарация.  Основные различия в строении и функциях ДНК и РНК.  Локализация нуклеиновых кислот в клетке.  Нуклеиновые кислоты. Виды нуклеиновых кислот. ДНК и РНК как биополимеры.  Виды РНК.  Структура ДНК. Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. Органические вещества клетки.</p>	3	1
	<p><b>Тематика самостоятельной работы обучающихся:</b>  – Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот.  –Изучение основной и дополнительной литературы.  –Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями.  –Подготовка реферативных сообщений, составление электронных презентаций по темам:  «Генные мутации и их проявления у человека», «Открытие генетического кода»,  «История открытия и изучения нуклеиновых кислот», «Проблемы несовместимости белков»,  «Лекарственные препараты белковой природы (гормоны, ферменты и т.д.)». и др.</p>	1	
<b>Тема 3.2. Реализация генетической информации</b>	<p><b>Содержание учебного материала:</b>  Генетический код и его свойства.  Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. Роль ферментов и АТФ в биосинтезе белка.  Генетический код и свойства ДНК.  Участие и-РНК, т-РНК и р-РНК в биосинтезе белка.  Процесс транскрипции и его характеристика.  Последовательность процессов трансляции, протекающих в рибосомах.</p>	3	1
	<b>Практические занятия №5 : Биосинтез белка.</b>	2	2



	<p><b>Тематика самостоятельной работы обучающихся (рефераты, презентации, сообщения, конспекты статей и публикаций на сайтах):</b></p> <p>- Нарушения при биосинтезе белка и их последствия.</p>	2	
<b>Раздел 4.</b>	<b>Закономерности наследования признаков</b>	18	
<p><b>Тема 4.1.</b>  <b>Закономерности наследования признаков.</b>  <b>Законы Менделя.</b>  <b>Взаимодействие генов.</b></p>	<p><b>Содержание учебного материала:</b>  Предмет изучения генетики, задачи генетики и ее значение для медицины и фармации.  Наследование альтернативных признаков. Аутосомное наследование. Моногибридное скрещивание. Дигибридное скрещивание.  Анализирующее скрещивание.  Хромосомная теория наследственности Т. Моргана. Наследование признаков при взаимодействии аллельных генов: явления полного и неполного доминирования.  Наследование признаков при взаимодействии неаллельных генов. Комплементарное взаимодействие. Эпистаз. Полимерия. Плейотропия.  Генетическое определение групп крови и резус – фактора.</p>	12	1
	<p><b>Практические занятия:</b>  №2. Закономерности наследования признаков. Моногибридное скрещивание.  №3. Закономерности наследования признаков. Дигибридное скрещивание..</p>	8	2
	<p><b>Тематика самостоятельной работы обучающихся (рефераты, презентации, сообщения, конспекты статей и публикаций на сайтах):</b></p> <p>- Решение задач на моно- и дигибридное скрещивание.  - Генетическое обоснование своей группы крови и резус-фактора.</p>	5	
<p><b>Тема 4.2.</b>  <b>Закономерности наследования признаков.</b>  <b>Типы наследования признаков</b></p>	<p><b>Содержание учебного материала:</b>  Половые и неполовые хромосомы.  Аутосомный и сцепленный с полом типы наследования.  Доминантный и рецессивный характер наследования.  Х-сцепленное наследование, Y-сцепленное наследование.  Сцепленное с полом наследование.</p>	6	1
	<p><b>Практические занятия №3 :</b> Закономерности наследования признаков. Взаимодействие генов.</p>	4	2

	<p><b>Тематика самостоятельной работы обучающихся (рефераты, презентации, сообщения, конспекты статей и публикаций на сайтах):</b></p> <p>1. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.</p> <p>2. Изучение основной и дополнительной литературы.</p> <p>3. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями.</p> <p>4. Подготовка реферативных сообщений, составление электронных презентаций по темам: «Наследование групп крови», «Болезни крови», «Свойства доминантных генов», «Донорство в России» и др.</p>	4	
<b>Раздел 5.</b>	<b>Наследственность и среда</b>	3	
<b>Тема 5.1. Изменчивость. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков</b>	<p><b>Содержание учебного материала:</b> Классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд.</p>	1	1
	<p><b>Тематика самостоятельной работы обучающихся (рефераты, презентации, сообщения, конспекты статей и публикаций на сайтах):</b> - Модификационная изменчивость человека: причины и примеры.</p>	0,5	
<b>Тема 5.2. Наследственная изменчивость. Мутации, мутагены</b>	<p><b>Содержание учебного материала:</b> Мутации. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н. И. Вавилова. Комбинативная изменчивость. Примеры наследственной изменчивости у человека. Наследственная изменчивость. Классификация мутаций. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды.</p>	2	1
	<b>Практические занятия №5: Генные болезни.</b>	1	2

	<b>Тематика самостоятельной работы обучающихся</b> 1. - Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 3. Подготовка реферативных сообщений, составление электронных презентаций по темам: «Наследственные болезни и их фенкопии», «Хромосомные aberrации», «Мутагены в окружающей среде», «Лекарственные препараты как мутагенный фактор: примеры и меры предосторожности».	1	
<b>Раздел 6.</b>	<b>Наследственность и патология</b>	11	
<b>Тема 6.1. Классификация наследственных заболеваний</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Понятие о моногенных и хромосомных заболеваниях. Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни: синдромы с числовыми аномалиями аутосом (синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау). Синдромы с числовыми аномалиями половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X). Генные болезни: Нарушение обмена аминокислот. Нарушение обмена углеводов, липидов. Мукополисахаридозы. Нарушение обмена гормонов. Причины моногенных заболеваний. Клиника, диагностика, лечение моногенных заболеваний. Понятие о мультифакториальных (полигенных) заболеваниях, их особенности, профилактика. Пороки развития. МВПР.	5	1
	<b>Тематика самостоятельной работы обучающихся</b> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 3. Подготовка реферативных сообщений, составление электронных презентаций по темам: «Амниоцентез», «Скрининг», «Инвазивные методы пренатальной диагностики». 4. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	3	
	<b>Практические занятия №5:</b> 1. Генные болезни	1	2

<b>Тема 6.2. Методы изучения генетики человека</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Биохимический метод изучения генетики человека. Близнецовый метод изучения генетики человека. Популяционно-статистический метод изучения генетики человека. Примеры наследственных заболеваний. Особенности человека, как объекта генетических исследований. . Генеалогический метод изучения генетики человека. Цитогенетический метод изучения генетики человека.	6	1
	<b>Практическое занятие №6:</b> Методы изучения генетики человека. Профилактика наследственной патологии	2	2
	<b>Тематика самостоятельной работы обучающихся (рефераты, презентации, сообщения, конспекты статей и публикаций на сайтах):</b> - Применение различных методов изучения генетики человека в современной медицине.	2,5	2
<b>Раздел 7.</b>	<b>Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование</b>	4	
<b>Тема 7.1. Медико- генетическое консультирован ие. Цели, задачи, показания</b>	<b>Содержание учебного материала (дидактические единицы):</b> Проспективное и ретроспективное консультирование. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Неонатальный скрининг на гипотиреоз, фенилкетонурию. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию.	1	1
	<b>Тематика самостоятельной работы обучающихся (рефераты, презентации, сообщения, конспекты статей и публикаций на сайтах):</b> - медико-генетическое консультирование в регионе (области, крае, республике и т.д.).	1	
<b>Тема 7.2. Пренатальная диагностика, методы</b>	<b>Содержание учебного материала :</b> Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентоз, биопсия хориона, определение фетопротеина). Сроки проведения, основные показания, оценка результатов.	3	1
	<b>Практическое занятие №6:</b> Методы изучения генетики человека. Профилактика наследственной патологии	2	2

	<b>Тематика самостоятельной работы обучающихся:</b> - Применение методов пренатальной диагностики в современной медицине, показания и результаты.	1	
--	--	---	--

**Для характеристики уровня освоения учебного материала используются следующие обозначения:**

- 1 - ознакомительный (узнавание ранее изученных объектов, свойств).
- 2 - репродуктивный (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством).
- 3 - продуктивный (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач).

### **3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

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

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета генетики человека с основами медицинской генетики.

Оборудование учебного кабинета:

**Технические средства обучения:**

1. Мультимедиа система (компьютер, проектор)
2. Видеофильмы «Мутации», «Генезис», «Гены против нас», «Генетика: секретные файлы»
3. Обучающие компьютерные программы
4. Контролирующие компьютерные программы

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

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

##### **1. Основные источники:**

1. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: Мастерство, 2007.
2. Тимолянова Т.П. Медицинская генетика для медсестер и фельдшеров – Феникс, Ростов на Дону - 2008.

##### **2. Дополнительные источники:**

1. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика (лекции и задачи). – Ростов-на-Дону: Феникс, 2007.
2. Приходченко Н.Н., Шкурят Т.П. Генетика человека. – Ростов-на-Дону, 1998.
3. Атлас по цитогенетике. – М.:Мир, 1988.
4. Журналы «Здоровье», «Медицинская сестра».

##### **5. Электронные образовательные ресурсы**

1. [www.ebio.ru](http://www.ebio.ru)
2. [www.medgenet.ru](http://www.medgenet.ru)
3. [www.mama.ru](http://www.mama.ru)
4. [www.msu-genetics.ru](http://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, исследований.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<b>Умения</b>	
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Оценка правильности решения ситуационных задач. Ведение деловой игры.
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Ведение деловой игры. Проверка тезисов профилактической беседы. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме.
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Оценка правильности решения ситуационных задач. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий.
<b>Знания</b>	
Биохимические и цитологические основы наследственности	Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий. Индивидуальный и групповой опрос.
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	

**Перечень формируемых (частично) компетенций**

*Фармацевт должна обладать общими компетенциями (ОК), включающими в себя способность :*

<b>Код компетенции</b>	<b>Содержание</b>
<b>ОК 1.</b>	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.
<b>ОК 2.</b>	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.
<b>ОК 3.</b>	Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.
<b>ОК 4.</b>	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.
<b>ОК 5.</b>	Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.
<b>ОК 8.</b>	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.
<b>ОК 11.</b>	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.



***Фармацевт должен обладать профессиональными компетенциями (ПК), соответствующими основным видам профессиональной деятельности***

<b>Код компетенции</b>	<b>Содержание</b>
5.4.1. Реализация лекарственных средств и товаров аптечного ассортимента	
ПК 1.5	Информировать население, медицинских работников учреждений здравоохранения о товарах аптечного ассортимента
5. 4.2. Изготовление лекарственных форм и проведение обязательных видов внутриаптечного контроля	
ПК 2.3.	Владеть обязательными видами внутриаптечного контроля лекарственных средств