

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

УТВЕРЖДАЮ

Директор ГАПОУ СО
«ВМК им.З.И. Марсеевой»

Матвеева Н.Ю.

« 01 » 2016 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

по специальности среднего профессионального образования

34.02.01 Сестринское дело 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
34.02.01 Сестринское дело

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 Наз

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

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

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

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

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

Согласовано:

Главная метод. ком. Коллегии № 3

И.И. Краля

И.И. Краля



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**
- 5. ПРИЛОЖЕНИЯ**

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения рабочей программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью Основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальностям СПО: 34.02.01 Сестринское дело.

Рабочая программа учебной дисциплины может быть использована при реализации программ дополнительного профессионального образования.

1.2. Место учебной дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

Учебная дисциплина ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики» является составной частью П.00 Профессионального цикла, включающий в себя ОП.00 Общепрофессиональные дисциплины по специальностям: 34.02.01 Сестринское дело, Базовый и углубленный уровень среднего профессионального образования.

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;
- 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 на освоение Рабочей программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 54 часов, в том числе:

- обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 36 часа;
- 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)	54
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	36
в том числе:	
лекции	16
практические занятия	20
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	18
1. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями – «Медицинская генетика», «Общая биология»	2
2. Просмотр рекомендованного учебного видео	3,5
3. Составление электронных презентаций по темам дисциплины.	2
4. Подготовка материалов и проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний	2
5. Составление и анализ родословных схем. Выполнение учебно-исследовательской работы	4
6. Изучение и анализ микрофотографий, видеофрагментов типов деления клеток, фаз митоза и мейоза	0,5
7. Изучение основной и дополнительной литературы, материалов сайтов	1
8. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью	3
<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"> - индивидуальный; - групповой; -комбинированный; - самоконтроль; - фронтальный <p><i>По окончании изучения дисциплины проводится дифференцированный зачет.</i></p>	

**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	Объем часов	Уровень освоения
Введение		3	
Генетика – история и задачи	<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. 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>	2	1
	<p><u>Самостоятельная работа студента</u></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 	1	1
Раздел 1.	Цитологические и биохимические основы наследственности	7	1
Тема 1.1. Цитологические основы наследственности.	<p><u>Содержание учебного материала:</u> Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функция. Органоиды клетки, клеточное ядро: функции, компоненты.. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. Биологическое значение мейоза. Гаметогенез. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.</p>	1	1
	<p><u>Самостоятельная работа обучающихся</u></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. 2. Изучение основной и дополнительной литературы, интернет-источников. 3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 	2	2

Тема 1.2. Биохимические основы наслед- ственности	<u>Содержание учебного материала</u> Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от по- коления к поколению. Гены и их структура. Генетический код и его свойства. Реализация генетической информации.	2	1
	Практическое занятие №4. Наследственность и патология	1	2
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. 2. Изучение основной и дополнительной литературы. 3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.	2	2
Раздел 2.	Основные закономерности наследования признаков	12	
Тема 2.1. Закономерно- сти наследования признаков	<u>Содержание учебного материала</u> Сущность законов наследования признаков у человека. Законы Менделя. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, ко- доминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения ос- ложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Причины и меха- низм возникновения резус конфликта матери и плода.	10	1
	<u>Практическое занятие №1.</u> Основные закономерности наследственности. Моногибридное скрещивание <u>Практическое занятие №2.</u> Основные закономерности наследственности. Дигибридное скрещивание	8	2
	<u>Самостоятельная работа обучающихся</u> 1. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследст- венные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантно- стью. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Подготовка реферативных сообщений, составление электронных презентаций по темам: «Наследование групп крови», «Болезни крови», «Свойства доминантных генов», «Донорство в России» и др.	2	2
Раздел 3	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	4	
Тема 3.1. Изменчивость и мутации у человека.	Содержание учебного материала Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).	2	1

	Эндо - и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии.		
	<u>Самостоятельная работа обучающихся.</u> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями.	2	2
Раздел 4.	Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	14	
Тема 4.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод.	<u>Содержание учебного материала</u> Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при ауто-сомно-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.	6	1
	<u>Практическое занятие № 3.</u> Методы изучения генетики человека. Генеалогический метод	4	2
	<u>Самостоятельная работа обучающихся</u> 1. Подготовка проекта «Родословная семьи (студента или известной личности)»: Изучение литературы, истории семьи, подготовка текста, составление электронной презентации.	4	2
Тема 4.2. Цитогенетический и другие методы.	<u>Содержание учебного материала</u> Цитогенетический метод. Карты хромосом человека. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. Метод дерматоглифики. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод.	2	1
	<u>Самостоятельная работа обучающихся</u> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 3. Подготовка информационных сообщений по темам: «Синдром Дауна», «Синдром Клайнфельтера», «Трисомии» 4. Составление родословных схем.	2	2
Раздел 5.	Наследственность и патология	17	
	<u>Содержание учебного материала</u>		

<p>Тема 5.1 На-следственные заболевания</p>	<p>Наследственные болезни и их классификация. Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. У- сцепленные заболевания. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайн-фельтера, синдром трисомии Х, синдром дисомии по Y- хромосоме. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Врожденные пороки развития. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. Методы изучения мультифакториальных заболеваний. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.</p>	5	1
	<p><u>Практическое занятие № 4. Наследственность и патология</u></p>	3	2
	<p><u>Самостоятельная работа обучающихся</u> 1. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 2. Подготовка реферативных сообщений, составление электронных презентаций по темам: «Наследование мультифакториальных заболеваний», «Множественные врожденные пороки развития», «Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью»</p>	2	2
<p>Тема 5.2. Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование</p>	<p><u>Содержание учебного материала</u> Виды профилактики наследственных болезней. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина). Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.</p>	4	1
	<p><u>Самостоятельная работа обучающихся</u> 1. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 2. 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.</p>	1	2

	<u>Практическое занятие № 5. Медико-генетическое консультирование.</u>	2	2
	<u>Дифференцированный зачет.</u>	2	
	ВСЕГО:	54	

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» и др.
3. Обучающие компьютерные программы
4. Контролирующие компьютерные программы «My test», «Айрен»

2.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

1. Основные источники:

1. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: Мастерство, 2012.
2. Тимолянова Т.П. Медицинская генетика для медсестер и фельдшеров – Феникс, Ростов на Дону - 2012.

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, 2009.
2. Журналы «Здоровье», «Медицинская сестра».

3. Электронные образовательные ресурсы

1. www.ebio.ru, www.medgenet.ru , www.mama.ru
2. www.mucoviscidoz.org материалы о муковисцидозе, www.vmeste-so-vsemi.ru – о фенилкетонурии, <http://www.hemophilia.ru> – о гемофилии,

3. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
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.
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 компетенций (частично):
ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ ОСНОВНОЙ
ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ**

**Медицинская сестра должна обладать
профессиональными компетенциями (ПК),
соответствующими основным видам профессиональной деятельности**

Код компетенции	Содержание
5.2.1. Проведение профилактических мероприятий	
ПК 1.1.	Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.
5.2.2. Участие в лечебно-диагностическом и реабилитационном процессах	
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 пользования аппаратурой, оборудованием и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса
ПК 2.6	Вести утвержденную медицинскую документацию

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

Код компетенции	Содержание
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.