

**Министерство здравоохранения Ставропольского края
государственное бюджетное профессиональное
образовательное учреждение
Ставропольского края
«Пятигорский медицинский колледж»**

«УТВЕРЖДАЮ»
Директор ГБПОУ СК «Пятигорский
медицинский колледж»
В.В.Трунаева



« 30 » _____ 2021г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Учебный план: 2021-2025 г.

**Код и наименование учебной дисциплины: ОП.05 Генетика человека с
основами медицинской генетики**

**код и название специальности: 31.02.01 Лечебное дело
группа 111, 112**

форма обучения: очная

уровень подготовки: углубленный

Пятигорск, 2021 г

Рассмотрено
ЦМК общепрофессиональных
дисциплин
Протокол № 1 от «30» 08 2021г
Председатель ЦМК Е.В.
Бирюкова Е.В.

Программа разработана
на основе Федерального
государственного образовательного
стандарта среднего
профессионального образования
для специальности
31.02.01 Лечебное дело
Зам.директора по УР
И.В Уварова

И.В. Уварова
«30» 08 2021г.

Разработчики:
ГБПОУ СК «Пятигорский медицинский колледж»
Преподаватель генетики человека с основами медицинской генетики
Аношко Е.В.

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	14
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ	17
5. ОРГАНИЗАЦИЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО ПРОЦЕССА ДЛЯ ОБУЧЕНИЯ ИНВАЛИДОВ И ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ.	19

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения рабочей программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью ППССЗ в соответствии с ФГОС по специальности СПО 31.02.01 Лечебное дело.

Реализация рабочей программы возможна с применением электронного обучения и дистанционных образовательных технологий.

1.2. Место учебной дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы: дисциплина входит в общепрофессиональный цикл.

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 медико-генетическому консультированию.

Перечень формируемых компетенций:

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 эффективность 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 возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития.

- ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.
- ОК 6. Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.
- ОК 7. Брать ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий.
- ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.
- ОК 9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.
- ОК 10. Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.
- ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, человеку.
- ОК 12. Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.
- ОК 13. Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.
- ПК 2.2. Определять тактику ведения пациента.
- ПК 2.3. Выполнять лечебные вмешательства.
- ПК 2.4. Проводить контроль эффективности лечения.
- ПК 3.1. Проводить диагностику неотложных состояний.
- ПК 5.3. Осуществлять паллиативную помощь.

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 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)	54
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	36
в том числе:	
практические занятия	18
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	18
1. Подготовка реферативных сообщений.	2
2. Составление и анализ схем.	2
3. Заполнение таблиц.	2
4. Решение ситуационных задач.	2
5. Составление памяток.	2
6. Зарисовка схематического строения генетического материала	2
7. Работа с кодовыми таблицами по составу аминокислот.	2
8. Выполнение учебно-исследовательской работы.	4
Итоговая аттестация в форме дифференцированного зачета	

2.2. Содержание учебной дисциплины ОП.05 генетика человека с основами медицинской генетики

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические работы, самостоятельная работа обучающихся, курсовая работа (если предусмотрена)	Объем часов	Уровень усвоения
1	2	3	4
История развития науки. Основные понятия и связь генетики с другими науками.	Содержание учебного материала: 1 Генетика человека - область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. 2 Медицинская генетика как наука и отрасль здравоохранения, ее достижения. 3 История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. 4 Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем. 5 Развитие медико-генетической службы	2	2
Узел 1. Основы генетики человека			
Тема 1.1. Цитологические основы наследственности	1 Строение, состав и типы метафазных хромосом человека. 2 Кариотип человека. 3 Митоз - универсальный способ деления соматических клеток. Сущность и биологическая роль митоза 4 Сущность и биологическое значение мейоза 5 Роль патологических митозов и мейозов в развитии генетических заболеваний		2
	Практическое занятие 1) Цитологические основы наследственности. Кариотип человек. 2) Цитологические основы наследственности.	4	2
	Самостоятельная работа обучающихся • Составление схем нормального и патологического митоза • Составление схем нормального и патологического мейоза • Заполнение таблицы «Генетика пола у человека» тельца Барра и их диагностическое значение.	2	2

Тема 1.2. Биохимические основы наследственности	Содержание учебного материала		
	1	Химическая организация ДНК (модель Уотсона-Крика)	2
	2	Генетические функции ДНК: запись и хранение наследственной информации	
	3	Виды РНК, особенности строения, биологическая РНК в реализации наследственной информации.	
	4	Ген - функциональная единица наследственного материала. Структура гена.	
	Практическое занятие	2	
	1) Биохимические основы наследственности.		
	Решение задач, моделирующих принципы кодирования наследственной информации, процессы репликации, транскрипции, трансляции. Работа с кодовыми таблицами по составу аминокислот.		
	Самостоятельная работа обучающихся		
	Решение задач по молекулярной биологии.	2	
	Зарисовывание схематического строения гена.		
Тема 1.3.	Содержание учебного материала		2
Хромосомная теория наследственности. Генотип и фенотип.	1.	Сущность законов Г. Менделя	2
	2.	Типы наследования менделирующих признаков у человека	
	3.	Генотип и фенотип. Факторы, влияющие на процесс реализации генотипа в фенотип.	

Хромосомные карты человека.

4.	Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.	
1.	Количественная и качественная специфика проявления генов в признаках: пенетрантность и экспрессивность генов у человека.	
6.	Множественные аллели. Наследование групп крови по системе АВО.	
7.	Хромосомная теория наследственности Т.Г. Моргана и линейное расположение генов в хромосомах.	
8.	Линейное расположение генов в хромосомах.	
9.	Сцепленные гены. Кроссинговер.	
10.	Карты хромосом человека.	
	Практическое занятие	2
	1) Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Решение задач, моделирующих моно- и дигибридное скрещивание (аутосомный тип наследования).	2
	Практическое занятие	2
	2) Хромосомные карты человека. Наследственные свойства крови. Описание генотипов и фенотипов.	2
	Самостоятельная работа обучающихся. Решение задач, моделирующих различные варианты наследования признаков: моно- и дигибридное скрещивание, наследование сцепленное с полом, множественный аллелизм, неполную пенетрантность. Решение ситуационных задач на генетику групп крови и резус-фактора. Написание реферативного сообщения «Генетика резус-фактора. Резус-конфликт в медицинской практике»	2

Тема 1.4.	2	
тоды изучения наследственности человека	2	
<p>Содержание учебного материала</p> <p>1 Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.</p> <p>Сущность генеалогического метода и области его применения. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом типам наследования.</p> <p>2 Сущность и область применения близнецового метода. Роль наследственности и среды в формировании признаков.</p> <p>3 Цитогенетический метод, содержание, этапы, область применения для цитогенетического исследования. Карiotипирование - определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y-хроматина.</p> <p>4 Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).</p> <p>5 Популяционно-статистический метод. Сущность и возможности метода.</p> <p>6 Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.</p> <p>7 Биохимический метод, сущность и область применения. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.</p> <p>8 Метод дерматоглифики.</p> <p>9 Иммуногенетический метод. Сущность и область применения.</p> <p>Практическое занятие</p> <p>1) Составление и анализ родословных схем. Близнецовый метод. Цитогенетический метод.</p> <p>Изучение алгоритма и символики составления схем родословных.</p> <p>Составление и анализ родословных схем.</p> <p>Определение типов наследования патологических признаков по схемам родословных.</p> <p>Определение наследственно-обусловленных заболеваний и заболеваний с наследственной предрасположенностью близнецовым методом.</p>	2	

	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <ul style="list-style-type: none"> • Составление и анализ родословных схем. • Расчет вероятности наследования неблагоприятных признаков и заболеваний в потомстве. • Написание реферативное сообщение «Современные методы диагностики генетических заболеваний» 	2	
<p>Тема 1.5. Следственная изменчивость. Мутация, мутагены.</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <ol style="list-style-type: none"> 1 Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости 2 Модификационная изменчивость, характеристика, биологическое значение. Норма реакции генетически детерминированных признаков. Фенокопии. 3 Комбинативная изменчивость, ее механизмы и значение в обеспечении генетического разнообразия людей. 4 Мутационная изменчивость, причины, сущность, биологическое значение. 5 Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные) 6 Мутагенез, его виды. Факторы мутагенеза (физические, химические и биологические) 	2	2
<p>Модуль 2. Основы медицинской этики</p>			
<p>Тема 2.1. Следственные болезни и их классификация. Заболевание с</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <ol style="list-style-type: none"> 1 Классификация наследственных болезней. Характеристика основных групп наследственной патологии. 2 Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. 	2	2

наследственной драсположенностью	3	Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.		
	4	Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью		
	5	Изолированные и множественные врожденные пороки развития		
		Самостоятельная работа обучающихся • Провести учебно-исследовательскую работу и составить схему родословной по наследованию в семье заболевания с наследственной предрасположенностью (гипертоническая болезнь, язвенная болезнь, бронхиальная астма, ревматизм и др.).	2	2
		Содержание учебного материала	2	2
тема 2.2 ромосомные болезни	1	Понятие о количественных и структурных аномалиях аутосом, количественных аномалиях половых хромосом и механизмах их возникновения.		2
	2	Количественные аутосомные синдромы: клиника, цитогенетические варианты (синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау)		2
	3	Структурные аномалии аутосом. Синдром «Кошачьего крика» (клиника, особенности кариотипа)		2
	4	Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: клиника, цитогенетические варианты (синдром Шерешевского-Тернера, синдром три- и полисомии X, синдром дисомии по Y-хромосоме, синдром Клайнфельтера)		2
		Практическое занятие 1) Изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. Определение синдромов сцепленных с полом.	2	2

	<p>Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных</p> <p>Определение синдромов сцепленных с полом по количеству телец Барра и У- полового хроматина.</p> <p>Изучение клинических проявлений и характеристика кариотипов при хромосомных болезнях человека</p> <p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <ul style="list-style-type: none"> Заполнение таблицы «Характеристика кариотипов и фенотипов при хромосомных болезнях человека» 	4	
<p>гла 2.3</p> <p>иные болезни.</p> <p>офилактика</p> <p>ледственной</p> <p>ологии.</p> <p>дико-генетическое</p> <p>исультирование</p> <p>енатальная</p> <p>гностика.</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <p>1 Виды и организационные формы профилактики наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика. нарушение обмена аминокислот (фенилкетонурия)</p> <p>2 Нарушение обмена углеводов (галактоземия)</p> <p>3 Нарушение обмена липидов (болезнь Гоше, Тея-Сакса)</p> <p>4 Мукополисахаридозы.</p> <p>5 Нарушение обмена гормонов (врожденный гипотиреоз, адрено-генитальный синдром). Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена. Национальный проект «Здоровье» о расширении неонатального скрининга детей первого года жизни.</p> <p>Практическое занятие.</p>	4	2
		2	

<p>1) Виды и организационные формы профилактики наследственной патологии. Нарушения обмена. Изучение клинических проявлений генных заболеваний. Нарушение обмена углеводов (галактоземия)</p> <p>Медико-генетическое консультирование</p> <p>Пренатальная диагностика.</p> <p>Национальный проект «Здоровье» о расширении неонатального скрининга детей первого года жизни</p> <p>Нарушение обмена аминокислот (фенилкетонурия).</p>		
<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <ul style="list-style-type: none"> • Подготовка реферативных сообщений «Современные методы диагностики и основные направления в лечении генных заболеваний» 	4	
<p>Практическое занятие.</p> <p>Решение задач моделирующих наследование генных заболеваний</p>	2	
<p>Дифференцированный зачет</p> <p>Всего:</p>	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:

1. Шкаф для хранения учебно-наглядных пособий, приборов.
2. Шкаф для книг
3. Классная доска
4. Стол для преподавателя
5. Столы ученические
6. Стулья ученические
7. Вмонтированное местное освещение на каждое рабочее место (лампы дневного света)

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»,
- «Наследственные аномалии человека» и др.

Технические средства обучения:

1. Слайд-проектор;
2. Электронные образовательные ресурсы:
 - а. Обучающие компьютерные программы;
 - б. Контролирующие компьютерные программы.
3. Мультимедиа система.

4. 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
Умения	Оценка результата прогнозирования потомства и рекомендации по планированию семьи
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	Оценка результата определения типов наследования патологических признаков. Оценка результата тезисов бесед по вопросам профилактики наследственных болезней. Оценка результата схемы обследования и опроса больных с наследственной патологией. Оценка результатов учебно-исследовательской работы. Оценка результатов решения задач, моделирующих наследование неблагоприятных признаков и заболеваний.
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	Оценка результата составленных схем обследования и опроса. Оценка результата составления памяток.
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней	Оценка результатов составления и анализа родословных схем Оценка результатов решения задач моделирующих наследование неблагоприятных признаков и заболеваний. 3. Оценка результата раскладки

	<p>аномальных кариотипов по фотографиям больных.</p> <p>Оценка результатов заполнения таблиц по характеристике кариотипов и фенотипов при хромосомных болезнях человека.</p> <p>Оценка результата составленных схем обследования и опроса больных.</p> <p>Оценка результатов учебно-исследовательской работы.</p>
Знания	Оценка результата группового и индивидуального опроса в устной форме.
Биохимические и цитологические основы наследственности	<p>Оценка результата тестового контроля знаний.</p> <p>Оценка результата составления схем.</p> <p>Оценка результата заполнения таблиц.</p> <p>Оценка результатов решения задач по молекулярной биологии.</p> <p>Оценка результата зарисовывания схемы гена.</p>
Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	<p>Оценка результата индивидуального и группового опроса в устной форме.</p> <p>Оценка результата выполнения тестовых заданий.</p> <p>Оценка результатов решения ситуационных задач.</p> <p>Оценка реферативных сообщений.</p>
Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	<p>Оценка результатов индивидуального и группового опроса в устной форме.</p> <p>Оценка результата выполнения тестовых заданий.</p> <p>Оценка результата составления и</p>

	анализа родословных схем. 4. Оценка реферативных сообщений.
Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза.	Оценка результатов индивидуального и группового опроса в устной форме. Оценка результата выполнения тестовых заданий. Оценка результатов заполнения таблиц. Оценка результата составленных памяток.
Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения	Оценка результатов индивидуального и группового опроса в устной форме. Оценка результата выполнения тестовых заданий. Оценка результатов раскладки картипов по фенотипам. Оценка реферативных сообщений. Оценка результатов заполнения таблиц. Оценка результатов учебно-исследовательской работы
Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.	Оценка результата индивидуального и группового опроса в устной форме. Оценка результата выполнения тестовых заданий. Оценка результата решения ситуационных задач Оценка результата составленных схем обследования и опроса. Оценка тезисов беседы.

5. ОРГАНИЗАЦИЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО ПРОЦЕССА ДЛЯ ОБУЧЕНИЯ ИНВАЛИДОВ И ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ

В целях реализации индивидуального подхода к обучению обучающихся, осуществляющих учебный процесс по собственной траектории в рамках

индивидуального рабочего плана, изучение данной дисциплины базируется следующих возможностях: обеспечение внеаудиторной работы со студентами, в том числе, в электронной образовательной среде с использованием соответствующего программного оборудования, дистанционных форм обучения, возможности Интернет-ресурсов, индивидуальных консультаций и т.д.

Разработчики:

ГБПОУ СК «Пятигорский медицинский колледж»

Преподаватель генетики человека с основами медицинской генетики

Аношко Е.В. _____