



Комитет по здравоохранению Санкт-Петербурга
Санкт-Петербургское государственное бюджетное профессиональное
образовательное учреждение «Медицинский колледж № 1»

УТВЕРЖДАЮ

Рассмотрено на заседании
методического совета
30 августа 2016 г.
Протокол № 1



Директор
И.В. Бубликова

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ОП.04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ
для специальностей среднего профессионального образования
34.02.01 «Сестринское дело»

Санкт-Петербург

2016 г.

СПб ГБПОУ «МК № 1» Рабочая программа дисциплины
ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Рабочая программа учебной дисциплины «*Генетика человека с основами медицинской генетики*» разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта по специальности среднего профессионального образования 34.02.01 «*Сестринское дело* (далее - ФГОС), утвержденного Приказом Министерства образования и науки РФ от 12 мая 2014 г. N 502» и Примерной программы, рекомендованной Экспертным советом по профессиональной подготовке Федерального государственного автономного учреждения «Федеральный институт развития образования» (ФГАУ ФИРО). Заключение Экспертного совета от 29.02.2012 г. № 079.

Организация-разработчик: Санкт-Петербургское государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение «Медицинский колледж № 1»

| | | |
|------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------|----------------------------------------|
| Разработчик: | Преподаватель высшей категории | Гапонюк Надежда Геннадьевна |
| Рецензенты: | | |
| Программа рассмотрена на заседании ЦМК общепрофессиональных дисциплин. | Протокол № _____ от «__» _____ 2016 г. | Председатель ЦМК: _____ (И.В.Хруленко) |
| | | |

Оглавление

| | |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------|
| 1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ» | 4 |
| 1.1 Область применения программы..... | 4 |
| 1.2 Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:..... | 4 |
| 1.3 Цели и задачи дисциплины – требования к результатам освоения дисциплины: | 4 |
| 1.4 Рекомендуемое количество часов на освоение программы дисциплины:..... | 5 |
| 2. СТРУКТУРА И ПРИМЕРНОЕ СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ | 5 |
| 2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы..... | 5 |
| 2.2. Примерный тематический план и содержание учебной дисциплины «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»..... | 6 |
| 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ | 10 |
| 3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению | 10 |
| 3.2. Информационное обеспечение обучения | 10 |
| 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ..... | 11 |

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ 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 34.02.01 Сестринское 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», «Сестринское дело», «Акушерское дело» при повышении квалификации, усовершенствовании, в профессиональной подготовке младшей медицинской сестры, сиделки.

1.2 Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

Согласно Федеральному государственному образовательному стандарту дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к общепрофессиональным дисциплинам профессионального 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 Рекомендуемое количество часов на освоение программы дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося **54** часа, в том числе:
обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося **36** часов;
самостоятельной работы обучающегося **18** часов.

2. СТРУКТУРА И ПРИМЕРНОЕ 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 | |
| курсовая работа (проект) <i>(если предусмотрено)</i> | |
| Самостоятельная работа обучающегося (всего) | <i>18</i> |
| в том числе: | |
| - работа с глоссарием, изучение основной и дополнительной литературы | <i>2</i> |
| - решение генетических задач | <i>2</i> |
| - составление и анализ родословных схем | <i>4</i> |
| - подготовка электронных презентаций, реферативных сообщений, бесед с населением по профилактике наследственных заболеваний | <i>8</i> |
| - заполнение таблиц, рабочей тетради, составление схем | <i>2</i> |
| <i>Итоговая аттестация в форме зачета</i> | |

2.2. Примерный тематический план и содержание учебной дисциплины «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

| Наименование разделов и тем | Содержание учебного материала, лабораторные и практические работы, самостоятельная работа обучающихся, курсовая работа (проект) (если предусмотрены) | Объем часов | Уровень освоения |
|-----------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------|------------------|
| 1 | 2 | 3 | 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 | |

СПб ГБПОУ «МК № 1» Рабочая программа дисциплины
ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

| | | | |
|-------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------|---|
| | 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. Составление электронных презентаций по теме «Мутагенез». Подготовка доклада по теме «Мутагены и их роль в развитии патологических процессов в организме человека». | 4 | |
| Раздел 3. | | | |

СПб ГБПОУ «МК № 1» Рабочая программа дисциплины
ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

| | | | | |
|--------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|---|
| Изучение наследственности и изменчивости. | | | 9 | |
| Тема 3.1. | Содержание учебного материала | | | |
| Методы изучения наследственности и изменчивости | 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 Составление и анализ родословных схем. Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом. Цитогенетический метод. Кариотипирование. 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. | Содержание учебного материала | | | |
| Наследственные болезни и их классификация | 1 | Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии. Мультифакториальные заболевания. Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний. | 2 | 2 |
| | Практические занятия Изучение клинических проявлений хромосомных и геномных заболеваний. Причины возникновения хромосомных и геномных заболеваний. Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Клинические проявления мультифакториальных заболеваний. | | 4 | |

СПб ГБПОУ «МК № 1» Рабочая программа дисциплины
ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

| | | | |
|-----------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------|---|
| | Самостоятельная работа обучающихся Изучение основной и дополнительной литературы. Составление электронных презентаций по теме «Наследственность и патология» | 3 | |
| Раздел 5. Медико-генетическое консультирование | | 8 | |
| Тема 5.1. Медико-генетическое консультирование | Содержание учебного материала | | |
| | 1 МГК как профилактика наследственных заболеваний. Виды профилактики наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию. Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг. | 2 | 2 |
| | Практическое занятие Показания к проведению медико-генетического консультирования. Формулирование причин возникновения наследственных заболеваний. Оформление алгоритма беседы медико-генетического консультирования. | 2 | |
| | Самостоятельная работа обучающихся Выделить основные наследственные заболевания, вызываемые физическими, химическими и биологическими факторами окружающей среды. Составить таблицу по методам диагностики медико-генетического центра. Заполнить алгоритм медико-генетического консультирования, используя свою генетическую информацию. | 4 | |
| Раздел 6. Итоговое занятие | Теоретическое итоговое занятие. Контроль практических умений. Тестовый контроль знаний. | 2 | 2 |
| Всего: | | 54 | |

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

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

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)
- микропрепараты

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

Основные источники:

1. Горбунова В.Е.Н. Генетика человека с основами медицинской генетики, Академия, 2013
2. Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д. «Медицинская генетика» Феникс Ростов –на- Дону. 2013г. - 219
3. Тимолянова Е.К. «Медицинская генетика», Ростов-на-Дону, «Феникс», 2013

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, 2012.

2. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М. «ГЭОТАР», 2013
3. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: Мастерство, 2012.
4. Тейлор Д., Грин Н., Стаут У. «Биология», М., «МИР», 2012

Информационные электронные ресурсы: справочники, словари, обучающие и контролируемые программы, тесты для диагностики уровня знаний.

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 |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>Освоенные умения:</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 у пациентов; | <p>Формы контроля обучения: Тестовый контроль с применением информационных технологий. Экспертная оценка правильности решения генетических задач, составления родословных, правильности выполнения заданий по работе с информацией, документами, литературой. Терминологический диктант. Текущий контроль письменных контрольных работ.</p> <p>Формы оценки результатов обучения:</p> <ul style="list-style-type: none"> - накопительная система баллов, на основе которой выставляется итоговая отметка. - традиционная система отметок в баллах за каждую выполненную работу, на основе которых выставляется итоговая отметка <p>Методы контроля: Наблюдение и экспертная оценка выполнения практических действий, домашних заданий.</p> <p>Методы оценки результатов обучения:</p> <ul style="list-style-type: none"> – мониторинг роста творческой самостоятельности и навыков получения нового знания каждым обучающимся. – формирование результата итоговой аттестации по дисциплине на основе суммы результатов текущего контроля. |
| <p>Усвоенные знания:</p> <ul style="list-style-type: none"> - биохимические и цитологические основы наследственности | |
| <ul style="list-style-type: none"> - закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов | |
| <ul style="list-style-type: none"> - методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии | |
| <ul style="list-style-type: none"> - основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза | |
| <ul style="list-style-type: none"> - основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения | |
| <ul style="list-style-type: none"> - цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию | |