

**ШЕНТАЛИНСКИЙ ФИЛИАЛ ГОСУДАРСТВЕННОГО БЮДЖЕТНОГО
ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО УЧРЕЖДЕНИЯ
«ТОЛЬЯТТИНСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»**



УТВЕРЖДАЮ
Руководитель Шенталинского
филиала «ТМедК»
А.И. Горбатов
2016 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
«Генетика человека с основами медицинской генетики»
«профессионального цикла»
основной профессиональной образовательной программы
по специальности
34.02.01. Сестринское дело, естественнонаучный профиль

Шентала, 2016 г.

ОДОБРЕНО

Цикловой методической комиссией

«Общепрофессиональных дисциплин и профессиональных модулей»

Председатель Павлова Н.В. Павлова

Протокол № 1 от «31» августа 2016г.

Составитель: Серикова Т.Н. преподаватель Шенталинского филиала ГБПОУ ТМедК

Эксперты:

Внутренняя экспертиза

Техническая экспертиза: Богданова А.Д., методист
Шенталинского филиала ГБПОУ ТМедК

Содержательная экспертиза: Богданова А.Д., методист
Шенталинского филиала ГБПОУ ТМедК

Рабочая программа разработана на основе Федерального государственного стандарта среднего профессионального образования по специальности 34.02.01 Сестринское дело утвержденной приказом Министерства образования и науки РФ от «12» мая 2014 г. № 502.

Рабочая программа разработана в соответствии с разъяснениями по формированию примерных программ учебных дисциплин начального профессионального и среднего профессионального образования на основе Федеральных государственных образовательных стандартов начального профессионального и среднего профессионального образования, утвержденными И.М. Реморенко, директором Департамента государственной политики и нормативно-правового регулирования в сфере образования Министерства образования и науки Российской Федерации от 27 августа 2009 года.

Содержание программы реализуется в процессе освоения студентами основной профессиональной образовательной программы по специальности 34.02.01. Сестринское дело Название специальности в соответствии с требованиями ФГОС СПО третьего поколения.

СОДЕРЖАНИЕ

| №п/п | Название разделов | Стр. |
|-------------|---|-------------|
| 1. | Паспорт рабочей программы учебной дисциплины | 4 |
| 2. | Структура и содержание учебной дисциплины | 7 |
| 3. | Условия реализации учебной дисциплины | 19 |
| 4. | Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины | 21 |
| 5. | Приложение 1 | 24 |
| 6. | Приложение 2 | 26 |

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 Шенталинского филиала ГБПОУ ТМедК по специальности 34.02.01. Сестринское дело, разработанной в соответствии с ФГОС СПО третьего поколения.

Рабочая программа составляется для очной формы обучения.

1.2 Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы: Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» является частью цикла общепрофессиональных дисциплин основной профессиональной образовательной программы по специальности среднего профессионального образования 34.02.01 Сестринское дело

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

Базовая часть

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.

Вариативная часть - *«не предусмотрено».*

Конкретизация результатов освоения дисциплины в Приложении № 1

Содержание дисциплины должно быть ориентировано на подготовку студентов к освоению профессиональных модулей ОПОП по специальности 34.02.01 Сестринское дело и овладению профессиональными компетенциями (ПК):

ПК 1.1 Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.

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 использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно- диагностического процесса.

ПК 2.6.Вести утвержденную медицинскую документацию.

В процессе освоения дисциплины у студентов должны формировать общие компетенции (ОК):

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.

ОК11.Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку

Технология формирования ОК в Приложении № 2.

1.4. Количество часов на освоение программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки студента 54 часа, в том числе: -

обязательной аудиторной учебной нагрузки студента 36 часов;

самостоятельной работы студента 18 часов

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объём учебной дисциплины и виды учебной работы

| Вид учебной деятельности | Объём часов |
|---|--------------------|
| Максимальная учебная нагрузка (всего) | 54 |
| Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего) | 36 |
| в том числе: | |
| лабораторные занятия | «не предусмотрено» |
| практические занятия | 18 |
| контрольные работы | «не предусмотрено» |
| курсовая работа (проект) | «не предусмотрено» |
| самостоятельная работа студента (всего) | 18 |
| в том числе: | |
| - Дополнение лекций материалом из рекомендуемой литературы (подготовка сообщений, докладов, рефератов). | 5 |
| - Составление карт хромосом | 1 |
| - Подготовка таблиц | 4 |
| - Подготовка мультимедийных презентаций | 1 |
| - Работа с информационными средствами обучения на бумажном и электронном носителях | 1 |
| - Составление медико-генетических карт | 1 |
| - Проведение исследовательской работы по биохимическим методам исследования | 3 |
| - Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью. | 1 |
| - Составление и анализ родословных схем. | |
| Самостоятельная работа на курсовой работой (проектом) | «не предусмотрено» |
| Итоговая аттестация в форме дифференцированного зачета | |

СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «Генетика человека с основами медицинской генетики»

| Наименование разделов и тем | Содержание учебного материала, практические занятия, самостоятельная работа обучающихся | Объем часов | Уровень освоения |
|---|---|------------------|------------------|
| 1 | 2 | 3 | 4 |
| Раздел 1 История генетики человека. Программа «Геном человека». | | 2 | |
| Тема 1.1 История генетики человека. Программа «Геном человека» | Содержание учебного материала | 2 | |
| | 1 Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. | | 1 |
| | 2 История исследований генетики человека. | | 1 |
| | 3 Программа «Геном человека». | | 1 |
| | Лабораторные работы | не предусмотрено | |
| | Практические занятия | не предусмотрено | |
| | Контрольные работы | не предусмотрено | |
| Самостоятельная работа обучающихся -Подготовка реферата по теме: « История исследований генетики человека» -Подготовка реферата по теме: « Геном человека» | | 1 | |
| Раздел 2. Цитологические основы наследственности. | | | |
| Тема 2.1. Кариотип человека | Содержание учебного материала | 2 | |
| | 1 Понятие о гетерохроматине и эухроматине. | | 1 |
| | 2 Половой хроматин. | | 1 |
| | 3 Строение и типы метафазных хромосом человека. | | 1 |
| | 4 Современные методы цитологического анализа хромосом. | | 1 |
| | 5 Ядро, ядерная оболочка, ядерный сок, ядрышки, хроматин и хромосомы. | | 1 |
| | 6 Понятие о кариотипе. | | 1 |
| | Лабораторные работы | не предусмотрено | |
| | Практические занятия | не предусмотрено | |
| | Контрольные работы | не предусмотрено | |
| Самостоятельная работа обучающихся - Подготовить карты хромосом с разными расстояниями генов. | | 2 | |

| | | | |
|---|--|---|---|
| | - Подготовить таблицу « Строение ядра» | | |
| Тема 2.2. Жизненный цикл клетки. Митоз. Мейоз. Гаметогенез | Содержание учебного материала | 2 | |
| | 1 Жизненный цикл клетки: интерфаза и период деления. | | 1 |
| | 2 Способы деления эукариотических клеток: митоз, amitoz, мейоз, их краткие характеристики. Биологическое значение митоза. Факторы, влияющие на протекание митоза. | | 1 |
| | 3 | | 1 |
| | 4 Хромосомные наборы соматических и половых клеток. | | 2 |
| | 5 Мейоз – способ деления половых клеток в период созревания. Сходство и различие митоза и мейоза. Факторы, влияющие на протекание мейоза. | | 2 |
| 6 Характеристика половых клеток. Строение яйцеклеток. Типы яйцеклеток. Строение сперматозоида. Хромосомные наборы половых клеток. Образование половых клеток (гаметогенез). | 1 | | |
| Лабораторные работы | не предусмотрено | | |
| Практические занятия №1. Митоз – универсальный способ деления соматических клеток. | 4 | | |
| Практическое занятие №2. Периоды овогенеза и различия. сперматогенеза, сходства Биологическое значение мейоза. | | | |
| Контрольные работы | не предусмотрено | | |
| <i>Самостоятельная работа обучающихся</i> Подготовка рефератов по темам: « Особенности гаметогенеза у человека» , «Эмбриогенез человека» -Подготовить реферат « Влияние тератогенных факторов на развитие плода» -Подготовить компьютерную презентацию « Уродства» | 3 | | |
| | | | |
| Раздел 3.Биохимические и молекулярные основы наследственности. | | | |
| Тема 3.1. Строение и генетическая роль нуклеиновых кислот. Ген и его свойства Биосинтез белка | Содержание учебного материала | 2 | |
| | 1 Генный уровень организации наследственного материала. Химическая организация гена. Мономеры нуклеиновых кислот – нуклеотиды. Виды нуклеотидов ДНК и РНК. Биологический (генетический) код и его свойства. | | 1 |
| | 2 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. | | 1 |
| | 3 Изучение структуры ДНК. Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. | | 1 |

| | | | | |
|---|--|--|------------------|---|
| | 4 | Органические вещества клетки. Свойства белков: денатурация и ренатурация. Гидрофильные свойства белков. Специфичность белков. Функции белков в организме. Белки, как биологические полимеры. Аминокислоты – мономеры белков, их амфотерный характер. Механизм образования полипептида. Структуры белковых молекул. Проблемы несовместимости белков. | | 1 |
| | 5 | Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. | | 1 |
| | 6 | Роль ферментов и АТФ в биосинтезе белка. Изучение свойств генетического кода и свойства ДНК. | | 2 |
| | 7 | Участие и-РНК, т-РНК и р-РНК в биосинтезе белка. | | 1 |
| | 8 | Изучение процесса транскрипции и его характеристика. Последовательность процессов трансляции, протекающих в рибосомах. | | 1 |
| Лабораторные работы | | | не предусмотрено | |
| Практические занятия №3 Решение задач с целью моделирования принципов кодирования наследственной информации. Практические занятия №4 Решение задач позволяющих моделировать процессы транскрипции и трансляции. | | | 4 | |
| Контрольные работы | | | не предусмотрено | |
| Самостоятельная работа обучающихся - Подготовить таблицу « Соответствие кодонов и РНК аминокислотам» - Подготовить реферат « История открытия инсулина» - Решение задач на реализацию наследственной информации при нарушении биосинтеза белка. | | | 3 | |
| Раздел 4. Закономерности наследования признаков | | | | |
| Тема 4.1.Законы Г.Менделя. Хромосомная теория Т.Моргана. | Содержание учебного материала: | | 2 | |
| | .1.Предмет изучения генетики, задачи генетики и ее значение для медицины | | | 1 |
| | 2.Наследование альтернативных признаков. Аутосомное наследование. Анализирующее скрещивание. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана. | | | 1 |
| | 3.Моногибридное скрещивание. Дигибридное скрещивание. | | | 1 |
| | 4.Половые и неполовые хромосомы | | | 1 |
| 5. Изучение основных закономерностей наследования признаков. | | 1 | | |
| Лабораторные работы | | | не предусмотрено | |

| | | | |
|--|---|------------------|---|
| | Практические занятия №5.Изучение основных закономерностей наследования признаков. Моногибридное и дигибридное скрещивание. Решение задач. | 2 | |
| | Контрольные работы | не предусмотрено | |
| | Самостоятельная работа обучающихся Самостоятельное составление , подборка и решение задач на моно- и дигибридное скрещивание. - Подготовка таблицы по теме: « Аутосомно-доминантный тип наследования на примере заболевания (на выбор студента) | 2 | |
| Тема 4.2. Взаимодействие генов. Наследование групп крови и резус – фактора у человека | Содержание учебного материала | 2 | |
| | 1 Изучение наследования признаков при взаимодействии аллельных генов: явления полного и неполного доминирования. | | 1 |
| | 2 Наследование признаков при взаимодействии неаллельных генов. | | 1 |
| | 3 Комплементарное взаимодействие. Эпистаз. Полимерия. Плейотропия. | | 1 |
| | 4 Х-сцепленное наследование, Y-сцепленное наследование | | 1 |
| | 5 Сцепленное с полом наследование. Наследственные заболевания, сцепленные с полом (гемофилия, дальтонизм). | | 1 |
| | 6 Изучение механизма наследования групп крови и резус – фактора | | 1 |
| | Лабораторные работы | не предусмотрено | |
| Практическое занятие №6 Изучение взаимодействия генов. Наследование групп крови и резус-фактора. Решение задач | 2 | | |
| Контрольные работы | не предусмотрено | | |
| Самостоятельная работа обучающихся Генетическое обоснование своей группы крови и резус-фактора. Решение задач на группы крови | 1 | | |
| Раздел 5. Наследственность и среда | | | |
| Тема 5.1. | Содержание учебного материала | 2 | |

| | | | | |
|--|-------------------------------|---|------------------|---|
| Изменчивость и среда | 1 | Классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость. | | 1 |
| | 2 | Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Закон Кетле. | | 1 |
| | 3 | Закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н. И. Вавилова. | | 1 |
| | 4 | Комбинативная изменчивость. Примеры наследственной изменчивости у человека. Наследственная изменчивость. | | 1 |
| | 5 | Изучение видов мутаций. Классификация мутаций. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды. | | 1 |
| Лабораторные работы | | | не предусмотрено | |
| Практическое занятие | | | не предусмотрено | |
| Контрольные работы | | | не предусмотрено | |
| Самостоятельная работа обучающихся Составить таблицу «Модификационная изменчивость человека» со 100 вариантами любого признака. - Подготовка сообщений «Лекарственные препараты как мутагенный фактор: примеры и меры предосторожности. | | | 2 | |
| Раздел 6. Наследственность и патология | | | | |
| Тема 6.1. Классификация наследственных заболеваний. | Содержание учебного материала | | 1 | |
| | 1 | Понятие о моногенных и хромосомных заболеваниях. Понятие о мультифакториальных (полигенных) заболеваниях, их особенности, профилактика. | | 1 |
| | 2 | Наследственные болезни и их классификация. | | 2 |
| | 3 | Хромосомные болезни. | | 2 |
| | 4 | 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). | | 1 |
| Лабораторные работы | | | не предусмотрено | |
| Практическое занятие | | | не предусмотрено | |
| Контрольные работы | | | не предусмотрено | |

| | | | |
|---|--|------------------|---|
| | <i>Самостоятельная работа обучающихся</i> Работа с информационными средствами обучения на бумажном и электронном носителях | 1 | |
| Тема 6.2. Методы изучения генетики человека | Содержание учебного материала | 1 | |
| | 1 Нарушение обмена аминокислот. Нарушение обмена углеводов, липидов. | | 1 |
| | 2 Мукополисахаридозы. Нарушение обмена гормонов. | | 1 |
| | 3 Причины и признаки моногенных заболеваний. | | 1 |
| | 4 Биохимический метод изучения генетики человека. Близнецовый метод изучения генетики человека. Популяционно-статистический метод изучения генетики человека. | | 1 |
| | 5 Примеры наследственных заболеваний. | | 1 |
| 6 Биохимический метод изучения генетики человека. Близнецовый метод изучения генетики человека. Популяционно-статистический метод изучения генетики человека. | | 1 | |
| 7 Примеры наследственных заболеваний. | | 1 | |
| | Лабораторные работы | не предусмотрено | |
| | Практическое занятие №7. Изучение возможностей методов генетики человека. Составление родословных. Решение задач. Практическое занятие №8. Раскладка аномальных кариотипов по фотографиям. Составление меню больным с болезнями обмена веществ. | 4 | |
| | Контрольные работы | не предусмотрено | |
| | <i>Самостоятельная работа обучающихся</i> -Составление и анализ родословных | 2 | |
| Раздел 7. Медико-генетическое консультирование | | | |
| Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование | Содержание учебного материала | | |
| | 1 Перспективное и ретроспективное консультирование. | 1 | 1 |
| | 2 Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. | | 1 |
| | 3 Неонатальный скрининг на гипотиреоз, фенилкетонурию. | | 1 |
| | 4 Организация медико-генетического консультирования как профилактики наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому | | 1 |

| | | | | |
|-----------------------------------|---|---|------------------|---|
| | 5 | консультированию Характеристика методов пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентоз, биопсия хориона, определение фетопротеина). Сроки проведения, основные показания, оценка результатов. | | 1 |
| | | Лабораторные работы | не предусмотрено | |
| | | Практическое занятие №9. Проведение профилактики наследственных патологий. Медико-генетическое консультирование. Схема медико-генетического анализа. | 2 | |
| | | Контрольные работы | не предусмотрено | |
| | | Самостоятельная работа обучающихся | | |
| | | - Составление карты медико-генетического консультирования больного ребенка. - Проведение исследовательской работы по биохимическим методам исследования | 1 | |
| Тема 7.2.Итоговое занятие. | | Дифференцированный зачет по вопросам. 1. Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. 2. История исследований генетики человека. 3. Программа «Геном человека». 4. Понятие о гетерохроматине и эухроматине. 5. Половой хроматин. 6. Строение и типы метафазных хромосом человека. 7. Современные методы цитологического анализа хромосом. 8. Ядро, ядерная оболочка, ядерный сок, ядрышки, хроматин и хромосомы. 9. Понятие о кариотипе. 10. Жизненный цикл клетки: интерфаза и период деления. 11. Способы деления эукариотических клеток: митоз, amitoz, мейоз, их краткие характеристики. Биологическое значение митоза. Факторы, влияющие на протекание митоза. 12. Хромосомные наборы соматических и половых клеток. 13. Мейоз – способ деления половых клеток в период созревания. Сходство и различие митоза и мейоза. Факторы, влияющие на протекание мейоза. 14. Характеристика половых клеток. Строение яйцеклеток. Типы яйцеклеток. Строение сперматозоида. Хромосомные наборы половых клеток. 15. Образование половых клеток (гаметогенез). Периоды овогенеза и различия. сперматогенеза, сходства Биологическое значение мейоза. | 1 | |

| | | | |
|--|--|--|--|
| | <p>16. Генный уровень организации наследственного материала. Химическая организация гена. Мономеры нуклеиновых кислот – нуклеотиды. Виды нуклеотидов ДНК и РНК. Биологический (генетический) код и его свойства. 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. Изучение структуры ДНК. Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика.</p> <p>17. Органические вещества клетки. Свойства белков: денатурация и ренатурация. Гидрофильные свойства белков. Специфичность белков. Функции белков в организме. Белки, как биологические полимеры. Аминокислоты – мономеры белков, их амфотерный характер. Механизм образования полипептида. Структуры белковых молекул. Проблемы несовместимости белков.</p> <p>18. Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. Роль ферментов и АТФ в биосинтезе белка. Изучение свойств генетического кода и свойства ДНК.</p> <p>19. Участие и-РНК, т-РНК и р-РНК в биосинтезе белка.</p> <p>20. Изучение процесса транскрипции и его характеристика.</p> <p>21. Последовательность процессов трансляции, протекающих в рибосомах.</p> <p>22. Изучение наследования признаков при взаимодействии аллельных генов: явления полного и неполного доминирования.</p> <p>23. Наследование признаков при взаимодействии неаллельных генов. Комплементарное взаимодействие. Эпистаз. Полимерия. Плейотропия.</p> <p>24. Х-сцепленное наследование, Y-сцепленное наследование</p> <p>25. Сцепленное с полом наследование. Наследственные заболевания, сцепленные с полом (гемофилия, дальтонизм).</p> <p>26. Изучение механизма наследования групп крови и резус – фактора</p> <p>27. Классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость.</p> <p>28. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Закон Кетле.</p> <p>29. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н. И. Вавилова. Комбинативная изменчивость. Примеры наследственной изменчивости у человека. Наследственная изменчивость.</p> <p>30. Изучение видов мутаций. Классификация мутаций. Факторы, вызывающие</p> | | |
|--|--|--|--|

| | | | |
|--|--|--|--|
| | <p>мутации. Мутагенез и его виды.</p> <p>31. Понятие о моногенных и хромосомных заболеваниях. Понятие о мультифакториальных (полигенных) заболеваниях, их особенности, профилактика.</p> <p>32. Наследственные болезни и их классификация.</p> <p>33. Хромосомные болезни.</p> <p>34. 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).</p> <p>35. Нарушение обмена аминокислот. Нарушение обмена углеводов, липидов. Мукополисахаридозы. Нарушение обмена гормонов.</p> <p>36. Причины и признаки моногенных заболеваний.</p> <p>37. Биохимический метод изучения генетики человека. Близнецовый метод изучения генетики человека. Популяционно-статистический метод изучения генетики человека.</p> <p>38. Примеры наследственных заболеваний.</p> <p>39. Биохимический метод изучения генетики человека. Близнецовый метод изучения генетики человека. Популяционно-статистический метод изучения генетики человека.</p> <p>40. Примеры наследственных заболеваний.</p> <p>41. Перспективное и ретроспективное консультирование.</p> <p>42. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.</p> <p>43. Неонатальный скрининг на гипотиреоз, фенилкетонурию.</p> <p>44. Организация медико-генетического консультирования как профилактики наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию</p> <p>45. Характеристика методов пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентоз, биопсия хориона, определение фетопротеина). Сроки проведения, основные показания, оценка результатов.</p> <p>46. Перспективное и ретроспективное консультирование.</p> <p>47. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.</p> <p>48. Неонатальный скрининг на гипотиреоз, фенилкетонурию.</p> | | |
|--|--|--|--|

| | | | |
|--|---|----|--|
| | <p>49. Организация медико-генетического консультирования как профилактики наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию</p> <p>50. Характеристика методов пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентоз, биопсия хориона, определение фетопротеина). Сроки проведения, основные показания, оценка результатов.</p> | | |
| | Всего: теория 18 ч. Практика 18 ч. | 36 | |
| | | | |

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. Шкаф для хранения учебно-наглядных пособий, приборов, микропрепаратов.
2. Шкаф для книг и микроскопов.
3. Классная доска.
4. Стол для преподавателя.
5. Стул для преподавателя.
6. Столы ученические.
7. Стулья ученические.

Технические средства обучения:

1. Компьютер.
2. Мультимедийная установка.
3. Микроскопы.

Учебно-наглядные пособия:

1. Таблицы (плакаты):
 - «Строение клетки»
 - «Хромосомы»
 - «Нуклеиновые кислоты»
 - «Репликация ДНК»
 - «Биосинтез белка»
 - «Митоз»
 - «Мейоз»
 - «Половые клетки»
 - «Кариотип человека»
 - «Закономерности наследования признаков»
 - «Виды взаимодействия между генами»
 - «Хромосомные aberrации»
 - «Схемы родословных»
 - «Символы для составления родословных»
2. Микропрепараты:
 - Органоиды и включения
 - Митоз в растительной и животной клетке
 - Половые клетки: яйцеклетки, сперматозоиды.
3. Портреты выдающихся ученых-биологов и основоположников генетики.

3.2. Информационное обеспечение обучения.

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

Основные источники Для преподавателей:

1. Акуленко Л. В. Медицинская генетика, учебник / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров. – М.: ГЭОТАР - Медиа, 2013. – 208 с.
2. Хандогина Е.К. , И. Д. Терехова Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / – М.: ГЭОТАР - Медиа, 2012. – 192 с.
3. В. Н. Горбунова Генетика человека с основами медицинской генетики : учеб. для студ. учреждений сред. проф. учеб. заведений / – М.: Академия, 2012. – 240 с.

Для студентов:

1. Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д. Медицинская генетика. - Ростов-на-Дону: Феникс, 2013. - 320 с.
2. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: ГЭОТАР - Медиа, 2013. - 224с.

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 |
|---|--|
| Освоенные умения: Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; | Оценка ответов на теоретические вопросы. Оценка результатов изученных тем. Оценка решений ситуационных задач. Оценка выполнения заданий деловой игры (алгоритм действий) по теме «Медико-генетическое консультирование». Оценка правильности составления сравнительных таблиц по типам наследования. |
| Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; | Оценка результатов выполнения практического задания по анализу схем родословных Оценка обоснования генетического прогноза при решении задач. Оценка алгоритма составления тезиса профилактической беседы с пациентом. Оценка групповой работы по разработки компьютерной презентации по предложенной теме. Экспертная оценка выполнения практического задания по составлению диеты при наследственных заболеваниях, связанных с нарушением обмена веществ. |
| Проводить предварительную диагностику наследственных болезней; | Оценка выполнения практических действий при составлении генетического прогноза. Оценка решений ситуационных задач. Оценка ведения деловой игры по беседе |

| | |
|--|--|
| | <p>с пациентом в медико-генетической консультации.</p> <p>Оценка выполнение индивидуальных заданий по составлению родословных и анализе типа наследования.</p> <p>Оценка выполнение компьютерных тестовых заданий</p> |
| Усвоенные знания: | |
| Биохимические и цитологические основы наследственности; | <p>Выборочная правильность ответов по вопросам теоретического материала данной темы.</p> <p>Оценка в рамках контроля:</p> <ul style="list-style-type: none"> -результатов работы на практических занятиях; -результатов выполнения индивидуальных домашних заданий; -результатов тестирования; -знаний медицинской терминологии. |
| Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; | <p>Оценка теоретических знаний по заданной теме.</p> <p>Оценка результатов решения ситуационных задач с проведенным прогнозом.</p> <p>Оценка результатов правильности формулировки терминов.</p> |
| Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; | <p>Оценка теоретических знаний при составление сравнительной таблицы при изучении типов наследования и при изучении возможности методов генетики.</p> <p>Оценка выполнение тестовых заданий.</p> |
| Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; | <p>Оценка результатов самостоятельной работы по мероприятиям связанных с охранением и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.</p> |
| Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; | <p>Оценка действий медицинской сестры при работе с пациентами болеющими разными типами наследственных заболеваний.</p> |

| | |
|--|---|
| <p>Цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию.</p> | <p>Оценка заполнения карты, схемы медико-генетического анализа при различных типах наследования. Оценка выполнения компьютерных презентаций. Оценка решения ситуационных задач при анализе родословных.</p> <p>Итоговый контроль – зачет, который рекомендуется проводить на последнем практическом занятии. Зачет включает в себя контроль усвоения теоретического материала (в виде тестирования) и контроль усвоения практических умений (индивидуальное выполнения практического задания и отчет преподавателю о выполненной работе).</p> <p>Критерии оценки итогового зачета:</p> <ul style="list-style-type: none"> — уровень усвоения студентами материала, предусмотренного учебной программой дисциплины; — уровень знаний и умений, позволяющих студенту решать типовые ситуационные задачи; — обоснованность, четкость, полнота изложения ответов; - уровень информационно-коммуникативной культуры. |
|--|---|

Приложение 1

КОНКРЕТИЗАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

| | |
|--|--|
| <p>ПК 2.2. Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.</p> <p>ПК 2.3. Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.</p> <p>ПК 2.5. Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.</p> | |
| <p>Уметь: проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</p> | <p>Тема 1.1 История генетики человека. Программа «Геном человека»</p> <p>Практическое занятие №2. Изучение кариотипа человека, строение и типы хромосом</p> |
| <p>Знать: Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</p> | <p>Практические занятия №1. Митоз – универсальный способ деления соматических клеток.</p> <p>Тема 1.1 История генетики человека. Программа «Геном человека»</p> <p>Тема 2.1. Кариотип человека</p> <p>Тема 4.2. Взаимодействие генов. Наследование групп крови и резус – фактора у человека.</p> |
| <p>Самостоятельная работа студента</p> | <p>- Самостоятельное составление, подборка и решение задач на моно- и дигибридное скрещивание.</p> <p>- Генетическое обоснование своей группы крови и резус-фактора.</p> <p>- Решение задач на группы крови</p> |
| <p>ПК 1.1, Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.</p> | |
| <p>Уметь: Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;</p> | <p>Практические занятия №5.</p> <p>Изучение основных закономерностей наследования признаков. Моногибридное и дигибридное скрещивание. Решение задач.</p> |

| | |
|---|---|
| <p>Знать: Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</p> | <p>Тема 4.2. Взаимодействие генов. Наследование групп крови и резус – фактора у человека Тема 6.1. Классификация наследственных заболеваний.</p> |
| <p>Самостоятельная работа студента</p> | <ul style="list-style-type: none"> - Генетическое обоснование своей группы крови и резус-фактора. - Решение задач на группы крови - Составление и анализ родословных |
| <p>ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств. ПК 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию</p> | |
| <p>Уметь: Проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p> | <p>Практическое занятие №7. Изучение возможностей методов генетики человека. Составление родословных. Решение задач. Практическое занятие №8. Изучение кариотипа человека. Составление и анализ кариограмм.</p> |
| <p>Знать: Цели, задачи, методы и показания к медико–генетическому консультированию.</p> | <p>Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование</p> |
| <p>Самостоятельная работа:</p> | <ul style="list-style-type: none"> - Составление карты медико-генетического консультирования больного ребенка. - Проведение исследовательской работы по биохимическим методам исследования |

Приложение 2

ТЕХНОЛОГИЯ ФОРМИРОВАНИЯ ОК

| Название ОК | Технология формирования ОК на учебных занятиях |
|---|--|
| <p>ОК 1 Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес</p> | <p>-подготовка устного сообщения «Профессия медицинского работника » на лекционном занятии.</p> <p>-выполнение компетентностно-ориентированных заданий</p> |
| <p>ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.</p> <p>ОК 4. Осуществлять поиск, анализ и оценку информации, необходимой для постановки и решения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.</p> <p>ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать повышение квалификации.</p> | <p>-самостоятельное выполнение ситуационных задач и тестовых заданий</p> <p>-оставление и разработка словаря (гlossария).</p> <p>- подготовка устных сообщений и рефератов по темам курса;</p> <p>-выполнение компетентностно-ориентированных заданий;</p> <p>-выполнение индивидуальной самостоятельной работы.</p> |
| <p>ОК 3 Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.</p> | <p>-подготовка к участию в деловой игре; -выполнение компетентностно-ориентированных заданий;</p> <p>-выполнение групповых заданий.</p> |
| <p>ОК 5 Использовать информационно – коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.</p> <p>ОК11.Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку</p> | <p>- самостоятельный поиск и демонстрация на занятиях научно-популярных и учебных видео-фильмов;</p> <p>- подготовка электронных презентаций ;</p> <p>- подготовка электронных лекций ;</p> <p>- самостоятельного изучения материала.</p> <p>- выполнение компетентностно-ориентированных заданий</p> |

ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН

По дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики»

| №з ан ят ия | Наименование раздела, темы | Количество часов | | | |
|----------------------|--|---|--|--|-------------------------------|
| | | Макси мальна я учебна я нагруз ка | Самост оятель ная учебна я нагруз ка | Обязательная аудиторная учебная нагрузка | |
| | | | | Теория | Лаб. и практич. занятий |
| | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
| | Раздел 1 История генетики человека. Программа «Геном человека». | 3 | 1 | 2 | - |
| 1 | Тема 1.1 История генетики человека. Программа «Геном человека» | 3 | 1 | 2 | - |
| | Раздел 2. Цитологические основы наследственности. Биология клетки. | 12 | 4 | 4 | 4 |
| 2 | Тема 2.1. Кариотип человека | 3 | 1 | 2 | - |
| 3 | Тема 2.2. Жизненный цикл клетки. Митоз. Мейоз. Гаметогенез | 3 | 1 | 2 | - |
| 4 | Тема 2.3. Практические занятия №1. Митоз – универсальный способ деления соматических клеток. | 3 | 1 | - | 2 |
| 5 | Тема 2.4. Практическое занятие №2. Определение полового хроматина в эпителии слизистой оболочки рта .Изучение нормальных кариотипов человека. | 3 | 1 | - | 2 |
| | Раздел 3. Биохимические и молекулярные основы наследственности. | 9 | 3 | 2 | 4 |
| 6 | Тема 3.1. Структура и генетическая роль нуклеиновых кислот. Ген и его свойства Биосинтез белка | 3 | 1 | 2 | - |
| 7 | Тема 3.2. Практические занятия №3 Решение задач с целью моделирования принципов кодирования наследственной информации. | 3 | 1 | - | 2 |
| 8 | Тема 3.3. Практические занятия №4 Решение задач позволяющих моделировать процессы транскрипции и трансляции. | 3 | 1 | - | 2 |
| | Раздел 4. Закономерности наследования признаков. | 12 | 4 | 4 | 4 |
| 9 | Тема 4.1. Законы Г. Менделя. Хромосомная теория Т. Моргана. | 3 | - | 2 | - |
| 10 | Тема 4.2. Практические занятия №5. Изучение основных закономерностей наследования признаков. Моногибридное и дигибридное скрещивание. Решение задач. | 3 | 1 | - | 2 |

| | | | | | |
|--|---|-----------|-----------|-----------|-----------|
| 11 | Тема 4.3. Взаимодействие генов. Наследование групп крови и резус – фактора у человека | 3 | 1 | 2 | - |
| 12 | Тема 4.4. Практическое занятие №6. Изучение взаимодействия генов. Наследование групп крови и резус- фактора. Решение задач | 3 | 1 | - | 2 |
| Раздел 5. Наследственность и среда. | | 3 | 1 | 2 | - |
| 13 | Тема 5.1. Изменчивость и среда | 3 | 1 | 2 | - |
| Раздел 6. Наследственность и патология. | | 9 | 3 | 6 | 4 |
| 14 | Тема 6.1. Классификация наследственных заболеваний | 3 | 1 | 2 | - |
| 15 | Тема 6.2. Практическое занятие №7. Изучение возможностей методов генетики человека. Составление родословных. Решение задач. | 3 | 1 | - | 2 |
| 16 | Тема 6.3. Практическое занятие №8. Раскладка аномальных кариотипов по фотографиям. Составление меню больным с болезнями обмена веществ. | 3 | 1 | - | 2 |
| Раздел 7. Медико-генетическое консультирование. | | 6 | 2 | 2 | 2 |
| 17 | Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование | 3 | 1 | 2 | - |
| 18 | Тема 7.2. Практическое занятие №9. Проведение профилактики наследственных патологий. Медико-генетическое консультирование. Схема медико-генетического анализа. | 3 | 1 | - | 2 |
| | | 54 | 18 | 36 | 18 |

