

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

УТВЕРЖДАЮ

Руководитель

Шенталинского филиала

ГБПОУ ТМедК

А.И. Горбатов

« 31 » августа 2020 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, 2020 г.**

## ОДОБРЕНО

Цикловой методической комиссией

«Общепрофессиональных дисциплин и профессиональных модулей»

Председатель: \_\_\_\_\_ Сафиуллина Н.В.

Протокол № 1 от «31» августа 2020 г.

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 учебной дисциплины **«Генетика человека с основами медицинской генетики»** 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 в соответствии с требованиями ФГОС СПО .

## 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 .

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»			
<b>Тема 2.2. Жизненный цикл клетки. Митоз. Мейоз. Гаметогенез</b>	Содержание учебного материала		2	
	1	Жизненный цикл клетки: интерфаза и период деления.		1
	2	Способы деления эукариотических клеток: митоз, амитоз, мейоз, их краткие		1
	3	характеристики. Биологическое значение митоза. Факторы, влияющие на протекание митоза.		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. Практическое занятие №2. Периоды овогенеза и различия. сперматогенеза, сходства Биологическое значение мейоза.		4	
	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		
<b>Раздел 3.Биохимические и молекулярные основы наследственности.</b>				
<b>Тема 3.1. Строение и генетическая роль нуклеиновых кислот. Ген и его свойства Биосинтез белка</b>	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 <b>белков</b> 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	
		<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> - Подготовить таблицу «Соответствие кодонов и РНК аминокислотам» - Подготовить реферат «История открытия инсулина» - Решение задач на реализацию наследственной информации при нарушении биосинтеза белка.	3	
<b>Раздел 4.</b>				
<b>Закономерности наследования признаков</b>				
<b>Тема 4.1.Законы Г.Менделя. Хромосомная теория Т.Моргана.</b>	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	
	<i>Самостоятельная работа обучающихся</i> 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	
<b>Тема 4.2.</b> <b>Взаимодействие генов.</b> <b>Наследование групп крови и резус – фактора у человека</b>	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	X-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	
<i>Самостоятельная работа обучающихся</i> Генетическое обоснование своей группы крови и резус-фактора. Решение задач на группы крови		1		
<b>Раздел 5.</b> <b>Наследственность и среда</b>				
<b>Тема 5.1.</b>	Содержание учебного материала		2	

<b>Изменчивость и среда</b>	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	
<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>			2	
Составить таблицу «Модификационная изменчивость человека» со 100 вариантами любого признака.				
- Подготовка сообщений «Лекарственные препараты как мутагенный фактор: примеры и меры предосторожности.				
<b>Раздел 6.</b>				
<b>Наследственность и патология</b>				
<b>Тема 6.1.</b> <b>Классификация наследственных заболеваний.</b>	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	

	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> Работа с информационными средствами обучения на бумажном и электронном носителях		<b>1</b>	
<b>Тема 6.2.</b> <b>Методы изучения генетики человека</b>	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		
<b>Самостоятельная работа обучающихся</b> -Составление и анализ родословных		<b>2</b>		
<b>Раздел 7. Медико-генетическое консультирование</b>				
<b>Тема 7.1.</b> <b>Медико-генетическое консультирование</b>	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	
		<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>		
		- Составление карты медико-генетического консультирования больного ребенка. - Проведение исследовательской работы по биохимическим методам исследования	1	
<b>Тема 7.2.Итоговое занятие.</b>		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, амитоз, 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. <b>Функции белков</b> 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>		
	<b>Всего: теория 18 ч. Практика 18 ч.</b>	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, 2014. – 208 с.
2. Хандогина Е.К. , И. Д. Терехова Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / – М.: ГЭОТАР - Медиа, 2014. – 192 с.
3. В. Н. Горбунова Генетика человека с основами медицинской генетики : учеб. для студ. учреждений сред. проф. учеб. заведений / – М.: Академия, 2014. – 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
<b>Освоенные умения:</b>	<p>Оценка ответов на теоретические вопросы.</p> <p>Оценка результатов изученных тем.</p> <p>Оценка решений ситуационных задач.</p> <p>Оценка выполнения заданий деловой игры (алгоритм действий) по теме «Медико-генетическое консультирование».</p> <p>Оценка правильности составления сравнительных таблиц по типам наследования.</p>
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;	
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;	
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней;	<p>Оценка результатов выполнения практического задания по анализу схем родословных</p> <p>Оценка обоснования генетического прогноза при решении задач.</p> <p>Оценка алгоритма составления тезиса профилактической беседы с пациентом.</p> <p>Оценка групповой работы по разработки компьютерной презентации по предложенной теме.</p> <p>Экспертная оценка выполнения практического задания по составлению диеты при наследственных заболеваниях, связанных с нарушением обмена веществ.</p> <p>Оценка выполнения практических действий при составлении генетического прогноза.</p> <p>Оценка решений ситуационных задач.</p> <p>Оценка ведения деловой игры по беседе</p>

	<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>
<b>Усвоенные знания:</b>	
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"> <li>-результатов работы на практических занятиях;</li> <li>-результатов выполнения индивидуальных домашних заданий;</li> <li>-результатов тестирования;</li> <li>-знаний медицинской терминологии.</li> </ul>
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;	Оценка результатов самостоятельной работы по мероприятиям связанных с охранением и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.
Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;	Оценка действий медицинской сестры при работе с пациентами болеющими разными типами наследственных заболеваний.

<p>Цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию.</p>	<p>Оценка заполнения карты, схемы медико-генетического анализа при различных типов наследования.</p> <p>Оценка выполнения компьютерных презентаций.</p> <p>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"> <li>— уровень усвоения студентами материала, предусмотренного учебной программой дисциплины;</li> <li>— уровень знаний и умений, позволяющих студенту решать типовые ситуационные задачи;</li> <li>— обоснованность, четкость, полнота изложения ответов;</li> <li>- уровень информационно-коммуникативной культуры.</li> </ul>
--	---

## 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><b>Уметь:</b> 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><b>Знать:</b> 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><b>Самостоятельная работа студента</b></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><b>Уметь:</b> 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><b>Знать:</b></p> <p>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><b>Самостоятельная работа студента</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Генетическое обоснование своей группы крови и резус-фактора.</li> <li>- Решение задач на группы крови</li> <li>- Составление и анализ родословных</li> </ul>
<p>ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств. ПК 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию</p>	
<p><b>Уметь:</b></p> <p>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><b>Знать:</b></p> <p>Цели, задачи, методы и показания к медико–генетическому консультированию.</p>	<p>Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование</p>
<p><b>Самостоятельная работа:</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Составление карты медико-генетического консультирования больного ребенка.</li> <li>- Проведение исследовательской работы по биохимическим методам исследования</li> </ul>

## Приложение 2

### ТЕХНОЛОГИЯ ФОРМИРОВАНИЯ ОК

Название ОК	Технология формирования ОК на учебных занятиях
ОК 1 Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес	<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>
ОК 3 Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.	<p>-подготовка к участию в деловой игре;</p> <p>-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 оатель ная учебна я нагруз ка	Обязательная аудиторная учебная нагрузка	
				Теория	Лаб. и практич. занятий
	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>5</b>
	<b>Раздел 1 История генетики человека. Программа «Геном человека».</b>	<b>3</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>-</b>
1	Тема 1.1 История генетики человека. Программа «Геном человека»	3	1	2	-
	<b>Раздел 2. Цитологические основы наследственности. Биология клетки.</b>	<b>12</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>4</b>
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
	<b>Раздел 3. Биохимические и молекулярные основы наследственности.</b>	<b>9</b>	<b>3</b>	<b>2</b>	<b>4</b>
6	Тема 3.1. Строение 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
	<b>Раздел 4. Закономерности наследования признаков.</b>	<b>12</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>4</b>
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
<b>Раздел 5. Наследственность и среда.</b>		<b>3</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>-</b>
13	Тема 5.1. Изменчивость и среда	3	1	2	-
<b>Раздел 6. Наследственность и патология.</b>		<b>9</b>	<b>3</b>	<b>6</b>	<b>4</b>
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
<b>Раздел 7. Медико-генетическое консультирование.</b>		<b>6</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>2</b>
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
		<b>54</b>	<b>18</b>	<b>36</b>	<b>18</b>



