Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение

 «Лабинский медицинский колледж»

министерства здравоохранения Краснодарского края

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»

по специальности 34.02.01 «Сестринское дело»

Очная форма обучения

2022г.

Рассмотрено

Утверждена

Приказ от 30 августа 2022 г.

№124

На цикловой комиссии

«29» августа 2022 г.

Председатель: Плазун Т.И.

Рассмотрено

на заседании педагогического совета

протокол № 1 от 30 августа 2022 г.

Рабочая программа разработана на основе ФГОС СПО по специальности 34.02.01 «Сестринское дело», утверждённого приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от №572 от 10.11.2009 года.

Организация разработчик: ГБОУ СПО «Лабинский медицинский колледж»

# **СОДЕРЖАНИЕ**

|  |  |
| --- | --- |
|  | **стр.** |
| **ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ** | 4 |
| **СТРУКТУРА и содержание УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ** | 6 |
| **условия реализации программы учебной дисциплины** | 13 |
| **Контроль и оценка результатов Освоения учебной дисциплины** | 14 |

* 1. **паспорт ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

***ОП. 04. Генетика человека с основами медицинской генетики***

**1.1. Область применения программы**

Рабочая программа учебной дисциплины относится к обязательной части программы подготовки специалистов среднего звена, разработана в соответствии с ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

**1.2. Место дисциплины в структуре программы подготовки специалистов среднего звена:**

Учебная дисциплина ***ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики*** входит в состав общепрофессиональных дисциплин профессионального цикла.

**1.3. Цели и задачи дисциплины - требования к результатам освоения дисциплины *ОП. 04. Генетика человека с основами медицинской генетики* у обучающихся должны формироваться следующие компетенции, включающие в себя способность:**

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.

ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.

ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

**В результате освоения дисциплины *ОП. 04. Генетика человека с основами медицинской генетики* обучающиеся должны обладать следующими профессиональными компетенциями, включающими в себя способность:**

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 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;
* методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
* основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
* основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
* цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

**1.4. Количество часов на освоение программы дисциплины:**

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

* обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося - 36 часов:

 из них практических занятий –18 часов;

* самостоятельной работы обучающегося - 18 часов.

Форма промежуточной аттестации - комплексный экзамен.

**2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

***ОП. 04. Генетика человека с основами медицинской генетики***

**2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы**

|  |  |
| --- | --- |
| **Вид учебной работы** | ***Объем часов*** |
| **Максимальная учебная нагрузка (всего)** | ***54*** |
| **Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)**  | ***36*** |
| в том числе: |  |
|  лабораторные занятия | *-* |
| лекционные занятия | *18* |
| практические занятия | *18* |
| курсовая работа (проект) | *-* |
| **Самостоятельная работа обучающегося (всего)** | ***18*** |
| *Форма итоговой аттестации – дифференцированный зачет* |

**Тематическое распределение учебной нагрузки**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| № п/п | Наименование разделов и тем | Всего час. | Аудиторная нагрузка | Самостоя-тельная работа |
| Всего | Практические занятия |
|  | **Раздел 1.** Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины. Цитологические и биохимические основы наследственности | **9** | **6** | **2** | **3** |
|  | **Раздел 2.** Закономерности наследования признаков | **6** | **4** | **2** | **2** |
|  | **Раздел 3.** Методы изучения наследственности человека | **6** | **4** | **2** | **2** |
|  | Раздел 4. Наследственность и среда | **6** | **4** | **2** | **2** |
|  | Раздел 5.Наследственность и патология | **3** | **2** | **-** | **1** |
|  | Раздел 6.Хромосомные болезни | **9** | **6** | **4** | **3** |
|  | Раздел 7.Генные болезни | **9** | **6** | **4** | **3** |
|  | Раздел 8.Медико – генетическое консультирование | **6** | **4** | **2** | **2** |
|  | **Итого** | **54** | **36** | **18** | **18** |

**2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины**

***ОП. 04.Генетика человека с основами медицинской генетики***

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Наименование разделов и тем** | **Содержание учебного материала, практические работы, самостоятельная работа обучающихся** | **Объем часов** | **Уровень освоения** |
| **1** | **2** | **3** | **5** |
| **Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины. Цитологические и биохимические основы наследственности**  |  **6** |  |
| Тема 1.1. История развития и достижения генетики. | **Содержание учебного материала** | **2** | 2 |
| 1. Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость.
2. История исследований генетики человека.
3. Программа «Геном человека».
 |  |
|  | **Самостоятельная работа обучающихся:**Подготовка презентаций на тему: « История развития генетики», « Достижения генетики». | 1 |
| Тема 1.2.Молекулярные и цитологические основы генетики. | **Содержание учебного материала** | **2** | 2 |
| 1. Жизненный цикл клетки.
2. Хромосомные наборы соматических и половых клеток.
3. Способы деления эукариотических клеток.
4. Строение и типы метафазных хромосом человека. Понятие о кариотипе.
5. Характеристика половых клеток. Строение яйцеклеток. Типы яйцеклеток.
6. Строение сперматозоида. Хромосомные наборы половых клеток.
7. Периоды овогенеза и сперматогенеза, сходства и различия.
8. Генный уровень организации наследственного материала.
9. Мономеры нуклеиновых кислот – нуклеотиды. Виды нуклеотидов ДНК и РНК.
10. Биологический (генетический) код и его свойства.
11. Биосинтез белка. Функции белка.
 |  |
| Тема 1.3Молекулярные и цитологические основы генетики. | **Практическое занятие** | 2 | 3 |
| 1. Современные методы цитологического анализа хромосом. Генетические карты
2. Сходство и различие митоза и мейоза. Факторы, влияющие на протекание мейоза.
3. Первое мейотическое деление (редукционное). Особенности профазы I – конъюгация и кроссинговер гомологичных хромосом.
4. Второе мейотическое деление (эквационное).
5. Биологическое значение мейоза.
6. Биологический (генетический) код и его свойства.
 |
|  | **Самостоятельная работа обучающихся:**Подготовка докладов на тему: «Свойства ДНК: репликация и репарация»,«Структура ДНК», « Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика». | 2 |
| **Раздел 2. Закономерности наследования признаков.** | **4** |  |
| Тема 2.1. Закономерности наследования признаков. | **Содержание учебного материала** | 2 | 2 |
| 1. Наследование альтернативных признаков. Аутосомное наследование.
2. Моногибридное скрещивание. Дигибридное скрещивание.
3. Анализирующее скрещивание.
4. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана.
5. Аутосомный и сцепленный с полом типы наследования.
6. Доминантный и рецессивный характер наследования.
7. Наследование признаков при взаимодействии неаллельных генов. Комплементарное взаимодействие. Эпистаз. Полимерия. Плейотропия.
8. Генетическое определение групп крови и резус – фактора.
9. X-сцепленное наследование, Y-сцепленное наследование.
10. Сцепленное с полом наследование.
 |
| Тема 2.2Закономерности наследования признаков | **Практическое занятие**1. Основные закономерности наследования признаков.
2. Моногибридное и дигибридное скрещивания.
3. Решение задач на законы Г. Менделя, неаллельное взаимодействие генов.
4. Поиск примеров на различные типы наследования признаков.

Взаимодействие генов. Наследование групп крови и резус-фактора. Решение задач | 2 |  3 |
|  | **Самостоятельная работа обучающихся:**Подготовка докладов на тему: «Генетическое обоснование группы крови и резус-фактора».Подготовка презентации на тему: «Наследственные заболевания, сцепленные с полом (гемофилия, дальтонизм)». | 2 |  |
| **Раздел 3. Методы изучения наследственности человека.** | **4** |  |
| Тема 3.1. Методы изучения наследственности человека. | **Содержание учебного материала** | 2 | 2 |
| 1. Особенности человека, как объекта генетических исследований.
2. Биохимический метод изучения генетики человека.
3. Генеалогический метод изучения генетики человека.
4. Цитогенетический метод изучения генетики человека.
5. Близнецовый метод изучения генетики человека.
6. Популяционно-статистический метод изучения генетики человека.
 |
| Тема 3.2 Методы изучения наследственности человека. | **Практическое занятие**1. Методы изучения генетики человека.
2. Составление родословных.
3. Решение задач.
4. Примеры наследственных заболеваний, определяемые данными методами.
 | 2 | 3 |
| **Самостоятельная работа обучающихся:**Подготовка докладов на тему: « Методы изучения наследственности человека». | 2 |
| **Раздел 4. Наследственность и среда.** | **4** |  |
| Тема 4.1. Наследственность и среда. | **Содержание учебного материала** | 2 | 2 |
| 1. Классификация форм изменчивости.
2. Ненаследственная изменчивость.
3. Модификации. Норма реакции.
4. Модификационная изменчивость человека: причины и примеры.
5. Вариационный ряд.
6. Классификация мутаций. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды.
 |
| Тема 4.2Наследственность и среда. | **Практическое занятие** | 2 | 3 |
| 1. Примеры наследственной изменчивости у человека.
2. Раскладка хромосом по фотографиям и составление нормального кариотипа человека.
 |
|  | **Самостоятельная работа обучающихся:**Подготовка презентаций на тему**:** «Экзогенные и эндогенные мутагены».Подготовка рефератов на тему: « Мутагенез и его виды». | 2 |
| **Раздел 5. Наследственность и патология.** | **2** |  |
| Тема 5.1.Наследственность и патология. | **Содержание учебного материала**1.Понятие о моногенных и хромосомных заболеваниях. 2.Понятие о мультифакториальных (полигенных) заболеваниях, их особенности, профилактика.3.Наследственные болезни и их классификация. | 2 | **2** |
|  | **Самостоятельная работа обучающихся:**Подготовка рефератов на тему: «Признаки наследственной патологии».Подготовка презентаций на тему: « Наследственные патологии». | 1 |  |
| **Раздел 6. Хромосомные болезни.** | **6** |  |
| Тема 6.1. Хромосомные болезни. | **Содержание учебного материала** | 2 | 2 |
| 1.Синдромы с числовыми аномалиями аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. 2.Синдромы с числовыми аномалиями половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии Х. |
| Тема 6.2Синдромы с числовыми аномалиями аутосом. | **Практические занятия** | 2 | 3 |
| 1.Синдромы с числовыми аномалиями аутосом.2.Составление родословных.3. Решение задач. |
| Тема 6.3Синдромы с числовыми аномалиями половых хромосом. | **Практические занятия**1.Синдромы с числовыми аномалиями половых хромосом 2.Решение задач.3. Составление родословных. | 2 |  3 |
|  | **Самостоятельная работа обучающихся:** | 3 |  |
| Подготовка рефератов по теме: «Синдром Кошачьего крика», «Синдром дисомииY». |
| **Раздел 7. Генные болезни.** | **6** |  |
| Тема 7.1. Генные болезни. | **Содержание учебного материала** | 2 | 2 |
| 1. Нарушение обмена аминокислот.
2. Нарушение обмена углеводов, липидов.
3. Мукополисахаридозы.
4. Нарушение обмена гормонов.
5. Причины моногенных заболеваний.
 |
| Тема 7.2Аутосомно-доминантные генные заболевания. | **Практическое занятие** | 2 | 3 |
| 1.Аутосомно-доминантные генные заболевания.2.Решение ситуационных задач. |
| Тема 7.3Аутосомно-рецесснивные генные заболевания. | 1. Аутосомно-рецесснивные генные заболевания.2.Составление родословных.3. Решение ситуационных задач. | 2 |  |
|  | **Самостоятельная работа обучающихся:**Подготовка рефератов по темам: «Роль генотипа и среды в проявлении признаков широко распространенных заболеваний».«Клинико – генеалогические доказательства наследственной предрасположенности болезней, их особенности».«Моногенные и полигенные формы наследственной предрасположенности». | 3 |  |
| **Раздел 8. Медико-генетическое консультирование.** | **4** |  |
| Тема 8.1. Медико-генетическое консультирование. | **Содержание учебного материала** | 2 | 2 |
| 1. Цели, задачи медико-генетического консультирования.
2. Проспективное и ретроспективное консультирование.
3. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию.
4. Здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию.
 |
| Тема 8.2Медико-генетическое консультирование.***Диф.зачет*** | **Практические занятия** | 2 | 3 |
| 1. Методы пренатальной (дородовой) диагностики (УЗИ, амниоцентоз, биопсия хориона, определение фетопротеина).
2. Сроки проведения, основные показания, оценка результатов.
 |
|  | **Самостоятельная работа обучающихся:**Подготовка презентаций по темам: «Принципы клинической диагностики наследственных болезней». «Особенности ухода за больными с наследственной патологией». | 2 |
| ***Всего:*** |  ***54*** |

# **условия реализации программы дисциплины**

3.1. **Материально-техническое обеспечение**

Оборудование учебного кабинета:

1.Таблицы.

2. Наборы слайдов «Хромосомные синдромы»

3.Микроскопы

4.Микропрепараты

5. Мультимедиа система (компьютер, интерактивная доска)

6. Видеофильмы

**3.2 Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы**

**Основные источники:**

«Генетика человека с основами медицинской генетики» Ростов – на - Дону Феникс 2020

 **Дополнительные источники:**

# ЭБС « Лань»

# **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:** |  |
| * ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов
 | Выполнение практической работы, решение ситуационных задач, тестирование |
|  - решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания | Выполнение практической работы, решение ситуационных задач, тестирование |
| * пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию
 | Выполнение практической работы, решение ситуационных задач, тестирование, фронтальный устный опрос |
| **Освоенные знания:** |  |
| * биохимические и цитологические основы наследственности
 | Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, тестирование, контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся, практическая работа |
| * закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов
 | Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, тестирование, решение проблемных и ситуационных задач, контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся, практическая работа |
| * методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии
 | Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, тестирование, решение проблемных и ситуационных задач, контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся, практическая работа |
| * основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза
 | Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся |
| * основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения
 | Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся |
| * цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию
 | Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, компьютерное тестирование, контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся**Итоговая аттестация в** форме дифференцированного зачета |