Краевое государственное автономное профессиональное образовательное учреждение

 «Добрянский гуманитарно-технологический техникум им. П.И. Сюзева»

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА**

# *по учебной дисциплине*

#  ОП 04.«ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

*для специальности 34.02.01Сестринское дело*

*форма обучения- очная*

Добрянка, 2018

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) по специальности среднего профессионального образования (далее СПО) *34.02.01* «Сестринское дело»

Организация-разработчик: КГАПОУ «Добрянский гуманитарно-технологический техникум им. П.И. Сюзева»

Составитель: Катаева Елена Ивановна, преподаватель высшей квалификационной Добрянского гуманитарно-технологического техникума

Рассмотрено и одобрено на заседании П(Ц)К дисциплин профессионального цикла

Протокол № \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ от «\_\_\_\_» \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ 2018 г.

Согласовано методическим советом техникума

Протокол № \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ от «\_\_\_\_» \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ 2018 г.

|  |  |
| --- | --- |
|  **СОДЕРЖАНИЕ** | **стр.** |
| **1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**  | **4** |
| **2. Структура и содержание учебной программы дисциплины**  | **5-11** |
| **3. Условия реализации рабочей программы учебной дисциплины**  | **12** |
| **4. контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины** | **13** |

1. **Паспорт рабочей программы дисциплины**

 **Генетика человека с основами медицинской генетики**

## Область применения рабочей программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности 34.02.01Сестринское дело

## Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» является общепрофессиональной дисциплиной и относится к профессиональному циклу.

## Цели и задачи дисциплины – требования к результатам освоения дисциплины:

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен уметь:

* проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
* проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
* проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен знать:

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

**1.4. Освоение программы учебной дисциплины способствует формированию общих и профессиональных компетенций:**

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

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их 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 6. Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.

ОК 7. Брать на себя ответственность за работу членов команды (подчинённых), за результат выполнения заданий.

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

ОК 9. Ориентироваться в условиях смены технологий в профессиональной деятельности.

ОК 10. Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.

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

ОК 12. Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.

ОК 13. Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.

ОК 14. Исполнять воинскую обязанность, в том числе с применением полученных профессиональных знаний (для юношей).

ПК 3.6. Проводить санитарно-просветительскую работу по вопросам планирования семьи, сохранения и укрепления репродуктивного здоровья.

ПК 1.1. Проводить диспансеризацию и патронаж беременных и родильниц.

ПК 2.1. Проводить лечебно-диагностическую, профилактическую, санитарно-просветительскую работу с пациентами с экстрагенитальной патологией под руководством врача.

ПК 2.3. Оказывать доврачебную помощь при острых заболеваниях, несчастных случаях, чрезвычайных ситуациях и в условиях эпидемии.

ПК 3.1. Проводить профилактические осмотры и диспансеризацию женщин в различные периоды жизни.

ПК 3.6. Проводить санитарно-просветительскую работу по вопросам планирования семьи, сохранения и укрепления репродуктивного здоровья.

**1.5. Рекомендуемое количество часов на освоение рабочей программы учебной дисциплины:**

 максимальной учебной нагрузки обучающихся 78 часа, в том числе:

 обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающихся 52 часов;

 самостоятельной работы обучающихся 26 часа.

**2. Структура и содержание учебной дисциплины**

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

|  |  |
| --- | --- |
| Вид учебной работы | Объем часов |
| Максимальная учебная нагрузка (всего) | 78 |
| Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)  | 52 |
| в том числе: |  |
|  практические занятия  | 31 |
| лабораторные работы |  |
|  контрольные работы |  |
| Самостоятельная работа студента (всего) | 26 |
|  -самостоятельная проработка конспектов занятий, учебной литературы, учебных пособий;-подготовка к практическим занятиям с использованием методических рекомендаций преподавателя;-выполнение практических заданий по отдельным темам дисциплины;-самостоятельное изучение отдельных вопросов (с целью углубления знаний по заданию преподавателя) с последующим оформлением реферата |  |
| *Промежуточная аттестация в дифференцированного зачета* | 2 |

# 2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

**«Генетика человека с основами медицинской генетики».**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Наименование разделов и тем** | **Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа обучающихся** | **Объем часов** | **Уровень освоения** |
| **1** | **2** | **3** | **4** |
| **Раздел 1** | **Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины.** |  |  |
| Тема 1.1.Генетика и ее место в системе наук. | **Содержание учебного материала:**Предмет, задачи, методы и основные этапы становления медицинс- кой генетики. Вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспек- тивные направления решения медико-биологических и генетических проблем. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинс- кой генетики» с другими дисциплинами. | **2** | **2** |
| **Самостоятельная работа обучающегося** | **2** | **2** |
| 1. Анализ содержания основной и дополнительной литературы и на его основе составление опорного конспекта.
2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.
3. Составление электронных презентаций, подготовка реферативных сообщений (темы: «Значение генетики для медицины», «Проблемы медицинской генетики», «Методы медицинской генетики», «Лабораторные методы диагностики наследственных болезней»).
 |  |  |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Раздел 2.** | **Наследственность** |  |  |
| Тема 2.1.Законы наследования признаков. | **Содержание учебного материала** | **2** |  |
| Гибридологический метод Г. Менделя. Генотип и фенотип. Закон доминирования или единообразия гибридов первого первого поколе- ния. Закон расщепления признаков. Закон независимого комбиниро- вания признаков. Условия выполнения законов Г.Менделя.Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Цитологические и биохимические основы наследственности.Аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный типы наследования. Клинико-генетические характеристики моногенных болезней с менделеевским наследованием. |  | **2** |
| **Практические занятия** | **8** |  |
| **№1**  | Цитологические основы наследственности |  2 |
| **№2** | Решение задач, моделирующих закономерности моно- и полигибридного скрещивания |  2 |
| **№3** | Составление схем моно- и полигибридного скрещивания | 2 |
| **№4** | Работа с микропрепаратами и микрофотографиями, зарисовка хромосом, стадий мейоза, митоза | 2 |
| **Самостоятельная работа обучающегося** | **2** |  |
|  |  |  |
| 1. Анализ содержания основной и дополнительной литературы и на его основе составление опорного конспекта
2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.
3. Решение генетических задач, моделирующих закономерности моногибридного и полигибридного скрещивания
4. Составление по «Gene Pool» нуклеотидных последовательностей и выявление на их основе редких наследственных заболеваний
5. Составление электронных презентаций, подготовка реферативных сообщений (темы: «Синтетический аппарат клетки»,

«Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток», «Моногенные болезни человека», «Моногенные болезни с менделеевским типом наследованием», «Биосинтез белка – основа реализации наследственной информации», «Ген с позиций молекулярной биологии», «Практическое применение молекулярной |  | **2** |
|  |
| биологии»). |  |  |
| Тема 2.2.Хромосомная теория наследственности. | **Содержание учебного материала** | **2** |  |
| Сцепление с полом. Нерасхождение половых хромосом. Хромосомы – группы сцепления генов. Доказательства линейного расположения генов в хромосоме. Теория наследственности Т.Г. Моргана.Доминантный, сцепленный с полом тип наследования. Рецессивный, сцепленный с полом тип наследования. Голандрический тип наследования.Заболевания, наследуемые сцеплено с полом. |  | **2** |
| **Практическое занятие** | **4** |  |
| **№5** | Решение задач, моделирующих закономерности сцепленного с полом типом наследования. |  2 | **2** |
| **№6** | Решение задач, моделирующих закономерности сцепленного с полом типом наследования | 2 |  |
| **Самостоятельная работа обучающегося** | **4** |  |
|  | 1. Анализ содержания основной и дополнительной литературы и на его основе составление опорного конспекта
2. Работа с обучающими и контролирующими электронными
 |  | **2** |
|  |  |  |  |
|  | пособиями.1. Решение генетических задач, моделирующих закономерности сцепленного с полом типом наследования.
2. Составление схем доминантно-сцепленного, рецессивно- сцепленного с полом типов наследования, голандрического типа наследования
3. Составление электронных презентаций, подготовка реферативных сообщений (темы: «Заболевания, наследуемые сцеплено с полом»)
 |  |  |
| Тема 2.3.Молекулярные основы наследственности.Сцепление генов и кроссинговер. | **Содержание учебного материала** | **4** |  |
| Генетическая роль ДНК. Полуконсервативная репликация ДНК. Репарация ДНК. Компактизация ДНК и структура хроматина.Искусственные хромосомы.Механизмы рекомбинации. Кроссинговер. Цитологическая демонстрация кроссинговера. Молекулярный механизм кроссинговера. Определение расстояний между генами. | 2 | **2** |
| Картирование генов. Генетические карты. Цитологические карты. Неравный кроссинговер. Соматический кроссинговер. Факторы, влияющие на кроссинговер. | 2 |
| **Практические занятия** | **4** |  |
|  **№7** | Кроссинговер. |  2 | **2** |
|  **№8** | Картирование генов |  2 |
|  | **Самостоятельная работа обучающегося** | **4** |  |
| 1. Анализ содержания основной и дополнительной литературы и на его основе составление опорного конспекта
2. Работа с обучающими и контролирующими электронными

пособиями.1. Составление моделей, демонстрирующих кроссинговер
2. Составление карт генов
3. Работа с микропрепаратами и микрофотографиями, зарисовка препаратов
 |  | **2** |
| **Раздел 3.** | **Изменчивость генетического материала** |  |  |
| Тема 3.1.Мутационная изменчивость. | **Содержание учебного материала** | **2** |  |
| Мутационный процесс. Мутационная теория. Классификация мутаций. Спонтанные и индуцированные мутации. Молекулярные механизмы мутагенеза. Методы изучения мутаций.Хромосомные аномалии и обусловленные ими синдромы. Классификация хромосомных аномалий у человека. Клинические проявления хромосомных синдромов. |  | **2** |
| **Практические занятия** | **6** |  |
| **№9** | Хромосомные аномалии человека. |  2 | **2** |
| **№10** |  Выявление мутагенов в окружающей среде и косвенная  оценка возможного их влияния на организм. |  2 |
| **№11** | 1. Составление схем скрещивания
 | 2 |  |
| **Самостоятельная работа обучающегося** | **4** |  |
| 1. Анализ содержания основной и дополнительной литературы, составление опорного конспекта
2. Составление электронных презентаций, подготовка реферативных сообщений (темы: «Клинико-генетические характеристики синдромов, связанных с аномалиями по числу аутосом», «Клинико-генетические характеристики синдромов, связанных с аномалиями по числу половых хромосом», «ГМО и их влияние на организм», «Генетические аспекты

канцерогенеза») |  | **2** |
|  |
| Тема 3.2.Модификации | **Содержание учебного материала** | **2** |  |
| Модификации – изменения организма в пределах нормы реакции. Типы модификационных изменений. Механизмы модификаций.Взаимосвязь модификационной и наследственной изменчивости. Значение модификаций |  | **2** |
| **Практическое занятие** | **2** |  |
| **№12** | Анализ фенотипической изменчивости |  | **2** |
| **Самостоятельная работа обучающегося** | **4** |  |
| 1. Анализ содержания основной и дополнительной литературы, составление опорного конспекта
2. Составление графиков, моделирующих закономерности модификационной изменчивости
 |  | **2** |
| Тема 3.3.Генетика и онтогенез | **Содержание учебного материала** | **2** |  |
| Этапы онтогенеза. Гены, контролирующие эмбриональную индукцию Гомеобоксы у человека и наследственные болезни | 2 | **2** |
| **Практическое занятие** | **2** |  |
| **№13** | Влияние факторов на развитие организма. |  |  |
| **Самостоятельная работа обучающегося** | **2** |  |
| 1. Анализ содержания основной и дополнительной литературы, составление опорного конспекта |  | **2** |
| **Раздел 4.** | **Профилактика наследственной патологии** |  |  |
|  Тема 4.1.Профилактика наследственной патологии | **Содержание учебного материала** | **3** |  |
| Медико-генетическое консультирование как основа первичной профилактики наследственных болезней. Пренатальная и преимплантационная диагностики наследственных болезней.Программы биохимического скрининга как основа вторичной профилактики наследственной патологии.Биоэтические проблемы профилактики наследственной патологии | **3** | **2** |
| **Практическое занятие**  | **5** |  |
| **№14** | Генеалогический метод. Составление родословных. | **3** |  |
| **№15** | Отчет учебной экскурсии в медико-генетическую лабораторию по теме:«Знакомство с лабораторными методами диагностики наследственных заболеваний». | **2** |  |
| **Самостоятельная работа обучающегося** | **4** |  |
| 1. Анализ содержания основной и дополнительной литературы, составление опорного конспекта.

3. Составление электронных презентаций, подготовка реферативных сообщений (темы: «Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний», «Эффективность медико-генетических консультаций», «Доклиническая диагностика и профилактическое лечение наследственных болезней»).4. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний. |  | **2** |
| Итоговое занятие **Дифференцированный зачет**  | 2 |  |
| **Всего:** | **78** |  |

# УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

* 1. **Требования к минимальному материально-техническому обеспечению**

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета генетики человека с основами медицинской генетики

***Оборудование учебного кабинета:***

1.Таблицы.

1. Наборы слайдов «Хромосомные синдромы»
2. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями 4.Микроскопы

5.Микропрепараты

1. Кадропроектор (для слайдов)
2. Мультимедиа система (компьютер, интерактивная доска)
3. Видеофильмы

9.Обучающие компьютерные программы

10. Контролирующие компьютерные программы

## Информационное обеспечение обучения

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

**Основные источники:**

1. Акуленко Л.В., Угаров И.В. Медицинская генетика. учебник/ под ред. О.О. Янушевича, С.Д. Артюнова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 208 с.: ил.
2. Бочкова М.П. Медицинская генетика – М.: Мастерство, 2015 г.

## 2. Дополнительные источники:

1. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. – 224 с.:
2. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/ Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин. – 2-е изд., перераб и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. – 208 с.: ил.
3. Рис Э., Стернберг М. Введение в молекулярную биологию. – М.: Мир, 2014. – 142 с.
4. Тейлор Д., Грин Н., Стаут У. Биология. – М.: Мир, 2014.
5. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. В 3 т. – М.: Мир, 1993.
6. Электронные образовательные ресурсы (дидактический материал на электронном носителе для интерактивной доски, электронные дидактические материалы информационного, практического и контролирующего типов, электронные учебные пособия)

[http://www.wwf.ru](http://www.wwf.ru/) [http://oopt.info](http://oopt.info/) [http://www.info.mos.ru](http://www.info.mos.ru/) [http://www.medicus.ru](http://www.medicus.ru/) [http://www.organicconsumers.org](http://www.organicconsumers.org/) [http://games.goadrich.com](http://games.goadrich.com/)

**4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ Контроль и оценка** результатов освоения учебной дисциплины

осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий и лабораторных работ, тестирования, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий, проектов, исследований.

|  |  |
| --- | --- |
| **Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)** | **Формы и методы контроля и оценки результатов обучения** |
| **Умения** | Наблюдение и оценка выполнения практических действий.Решение контекстных задач. Ведение деловой игры |
| Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией |
| Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии | Наблюдение и оценка выполнения практических действий.Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры.Проверка тезисовпрофилактической беседы.Оценка компьютерных презентаций по заданной теме.Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий. |
| Проводить предварительную диагностику наследственных болезней. | Наблюдение и оценка выполнения практических действий.Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры.Оценка компьютерных презентаций по заданной теме.Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий |
| **Знания** | Оценка компьютерных презентаций по заданной теме.Оценка выполнения компьютерных тестовых зад□ний-Индивидуальный и групповой опрос |
| Биохимические и цитологические основы наследственности |
| Закономерности наследования взаимодействия генов | признаков, | виды |
| Методы изучения наследственности и изменчи□ости человека визменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенезаизменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенезаизменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенезаизменчивости, виды мутаций у |

|  |  |
| --- | --- |
| человека, факторы мутагенеза |  |
| Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения |
| Цели, задачи, методы и показания к медико- генетическому консультированию |

# 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** |
| **Умения:** | Решение заданий в тестовой форме. |
| Давать санитарно – | Решение ситуационных задач. |
| гигиеническую оценку | Презентация проектов. |
| факторам окружающей | Результаты решения кейс-проектов |
| среды |
| Проводить санитарно | Решение заданий в тестовой форме. |
| – гигиенические мероп- | Решение ситуационных задач. |
| риятия по сохранению и | Презентация проектов. |
| укреплению здоровья | Результаты решения кейс-проектов |
| населения, предупреж- |
| дению болезней |
| Проводить гигиеничес- кое обучение и воспита- ние населения | Решение заданий в тестовой форме. Решение ситуационных задач.Презентация проектов.Результаты решения кейс-проектов |
| **Знания:** | Решение заданий в тестовой форме. |
| Современное состояние | Решение ситуационных задач. |
| окружающей среды и | Презентация проектов. |
| глобальные экологичес- | Результаты решения кейс-проектов |
| кие проблемы |
| Факторы окружающей среды, влияющие на здоровье человека | Решение заданий в тестовой форме. Решение ситуационных задач.Презентация проектов.Результаты решения кейс-проектов |
| Основные положения гигиены | Решение заданий в тестовой форме. Решение ситуационных задач.Презентация проектов.Результаты решения кейс-проектов |
| Гигиенические прин- ципы организации здорового образа жизни | Решение заданий в тестовой форме. Решение ситуационных задач.Презентация проектов.Результаты решения кейс-проектов |
| Методы, формы и | Решение заданий в тестовой форме. |
| средства гигиеничес- | Решение ситуационных задач. |
| кого воспитания | Презентация проектов. |
| населения | Результаты решения кейс-проектов |