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 тезисов  профилактической 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 в  изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза  изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза  изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза  изменчивости, 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 |