

**ГБПОУ «Тольяттинский медколледж»**

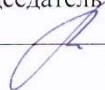
**Рабочая программа  
учебной дисциплины**

*Генетика человека с основами медицинской генетики*

*Специальность Акушерское дело (базовая подготовка)*


**Учебный план  
2016-2020**

Рассмотрена и одобрена на заседании  
ЦМК № 2  
Протокол № 1 от 06.09 2016 г.  
Председатель ЦМК

 Г.А. Визняк

Составлена на основе Федерального  
государственного образовательного стандарта  
по специальности среднего профессионального  
образования «Акушерское дело (базовая  
подготовка)  
Заместитель директора  
по учебно-производственной работе



 Л. Н. Михайлова

Составитель Л.Н.Михайлова – преподаватель высшей квалификационной категории

Рецензенты Н.П. Понькина – заведующий отделением по специальностям Лечебное дело,  
Акушерское дело  
А.А. Супильников – первый проректор по научной деятельности и организа-  
ционным вопросам НОУ ВПО МИ «РЕАВИЗ», к.м.н., доцент

# **1. Паспорт рабочей программы учебной дисциплины** *Генетика человека с основами медицинской генетики*

## **1.1. Область применения рабочей программы**

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена ГБПОУ «Тольяттинский медколледж» по специальности СПО Акушерское дело (базовая подготовка), разработанной в соответствии с ФГОС СПО.

Рабочая программа составлена для очной формы обучения.

## **1.2. Место учебной дисциплины в структуре профессиональной образовательной программы подготовки специалистов среднего звена**

Дисциплина ОП. 04 «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к общепрофессиональным дисциплинам профессионального учебного цикла федерального компонента.

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

В результате освоения дисциплины студент 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 студент 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.

В результате освоения дисциплины у будущей акушерки должны формироваться следующие общие компетенции, включающие в себя способность (по базовой подготовке):

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

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность 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 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, планировать повышение квалификации.

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

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

Освоение учебной дисциплины является базой, на которой будут формироваться следующие профессиональные компетенции, соответствующие основным видам профессиональной деятельности:

Медицинская и медико-социальная помощь женщине, новорожденному, семье при физиологическом течении беременности, родов, послеродового периода.

ПК 1.1. Проводить диспансеризацию и патронаж беременных и родильниц.

Медицинская помощь беременным и детям при заболеваниях, отравлениях и травмах.

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

ПК 2.2. Выявлять физические и психические отклонения в развитии ребенка, осуществлять уход, лечебно-диагностические, профилактические мероприятия детям под руководством врача.

Медицинская помощь женщине с гинекологическими заболеваниями в различные периоды жизни.

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

ПК 3.2. Проводить лечебно-диагностические мероприятия гинекологическим больным под руководством врача.

ПК 3.3. Выполнять диагностические манипуляции самостоятельно в пределах своих полномочий.

Медицинская помощь женщине, новорожденному, семье при патологическом течении беременности, родов, послеродового периода.

ПК 4.1. Участвовать в проведении лечебно-диагностических мероприятий беременной, роженице, родильнице с акушерской и экстрагенитальной патологией и новорожденному.

#### 1.4. Количество часов на освоение рабочей программы учебной дисциплины:

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

- обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося – 36 часов;
- самостоятельной работы обучающегося – 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	
лекции	18
семинарские занятия	Не предусмотрено
практические занятия	18
Самостоятельная работа студента (всего)	18
в том числе	
– составление конспектов	8
– заполнение таблиц	1
– написание рефератов	3
– подготовка мультимедийной презентации по теме (не более 1 в семестр)	4
– составление кроссвордов	1
– работа с методическими рекомендациями	1
Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачёта	

## 2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторно-практические занятия, самостоятельная работа студентов, курсовая работа	Объём часов				Уровень освоения
		Теория		Лабораторно-практические занятия	Самостоятельная работа	
		Лекции	Семинары			
1	2	3	4	5	6	7
Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины		2			1	
Тема 1.1. Генетика человека в системе естественных наук	Содержание учебной информации. Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики». Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления, решения медико-биологических и генетических проблем.					1
	Лекция № 1. Генетика человека в системе естественных наук. Особенности изучения наследственности человека.	2				
	Самостоятельная работа студентов. Изучение основной и дополнительной литературы. Составление кроссворда по теме.				1	

1	2	3	4	5	6	7
Раздел 2. Биологические основы наследственности		4		4	4	
Тема 2.1. Цитологические основы	Содержание учебной информации. Морфофункциональная характеристика клетки. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.					1
	Лекция № 2. Цитологические основы наследственности.	2				
	Практическое занятие № 1. Цитологические основы наследственности.			2		
	Самостоятельная работа студентов. Изучение основной и дополнительной литературы. Составление конспекта базисных понятий и терминов.				2	
Тема 2.2. Биохимические основы	Содержание учебной информации. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства.					2
	Лекция № 3. Биохимические основы наследственности.	2				
	Практическое занятие № 2. Биохимические основы наследственности.			2		
	Самостоятельная работа студентов. Изучение основной и дополнительной литературы. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Открытие нуклеиновых кислот», «Ген с позиций молекулярной биологии», «Практическое применение молекулярной биологии»).				2	

Раздел 3. Закономерности наследования признаков		2		4	3	
Тема 3.1 Закономерности наследования признаков, установленные Г.Менделем	<p>Содержание учебной информации.</p> <p>Сущность законов наследования признаков у человека.</p> <p>Типы наследования менделирующих признаков у человека.</p> <p>Генотип и фенотип. Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.</p> <p>Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.</p> <p>Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.</p> <p>Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.</p> <p>Влияние генотипической среды и факторов внешней среды на проявление признаков: пенетрантность и экспрессивность генов.</p>					2
	Лекция № 4. Закономерности наследования признаков, установленные Г.Менделем. Взаимодействие генов	2				
	Практическое занятие № 3. Закономерности наследования признаков.			2		
	<p>Самостоятельная работа студентов.</p> <p>Изучение основной и дополнительной литературы.</p> <p>Составление конспекта базисных понятий и терминов</p>				2	
Тема 3.2 Особенности изучения наследственности человека	<p>Содержание учебной информации.</p> <p>Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.</p> <p>Генеалогический метод.</p> <p>Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.</p> <p>Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.</p> <p>Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом.</p> <p>Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина.</p> <p>Метод дерматоглифики.</p>					2



	Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод.					
	Практическое занятие № 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии			2		
	Самостоятельная работа студентов. Изучение основной и дополнительной литературы. Составление и анализ родословных схем.				1	
Раздел 4. Наследственность и среда		2		2	2	
Тема 4.1 Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	Содержание учебной информации. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии.					1
	Лекция № 5. Виды изменчивости и мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	2				
	Практическое занятие № 5. Наследственность и среда.			2		
	Самостоятельная работа студентов. Изучение основной и дополнительной литературы. Составление конспекта темы: «Факторы мутагенеза».				2	
Раздел 5. Наследственность и патология		6		4	5	
Тема 5.1 Хромосомные болезни	Содержание учебной информации. Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Количественные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y-хромосоме.					2

	Структурные аномалии хромосом: синдром «кошачьего крика».					
	Лекция № 6. Хромосомные болезни.	2				
	Практическое занятие № 6. Наследственность и патология. Хромосомные болезни.			2		
	Самостоятельная работа студентов. Изучение основной и дополнительной литературы. Составление электронных презентаций по заданной теме.				2	
Тема 5.2 Генные болезни	Содержание учебной информации. Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания: синдром Марфана, хорея Гентингтона, Аутосомно-рецессивные заболевания: фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз. Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания: гипофосфатемия, гемофилия, дальтонизм, синдром Мартина – Белл. У- сцепленные заболевания.					2
	Лекция № 7. Генные болезни.	2				
	Практическое занятие № 7. Наследственность и патология. Генные болезни.			2		
	Самостоятельная работа студентов. Изучение основной и дополнительной литературы. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.				2	
Тема 5.3 Наследственное предрасположение к болезням	Содержание учебной информации. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.					1
	Лекция № 8. Наследственное предрасположение к болезням	2				
	Самостоятельная работа студентов. Изучение основной и дополнительной литературы. Заполнение таблицы «Нарушения в генетических структурах человека, приводящие к наследственной патологии»				1	
Раздел 6. Принципы профилак-		2		4	3	

тики, диагностики и лечения наследственных болезней человека.						
Тема 6.1 Принципы профилактики, диагностики и лечения наследственных болезней человека.	Содержание учебной информации. Профилактика мутационного груза наследственной патологии. Генетический мониторинг. Профилактика сегрегационного груза наследственной патологии человека. Медико – генетическое консультирование. Этапы медико – генетического консультирования. Деонтологические проблемы. Пренатальная диагностика врожденных пороков развития и наследственных заболеваний плода. Принципы лечения наследственных болезней человека. Генная терапия.					2
	Лекция № 9. Принципы профилактики, диагностики и лечения наследственных болезней человека.	2				
	Практическое занятие № 8. Принципы профилактики, диагностики и лечения наследственных болезней человека.			2		
	Практическое занятие № 9. Медико – генетическое консультирование. Дифференцированный зачет.			2		
	Самостоятельная работа студентов. Изучение основной и дополнительной литературы. Составление плана проведения бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.				3	
Курсовые работы по дисциплине не предусмотрены						
<b>Всего: 54 часа, из них</b>		18		18	18	

Характеристика уровня освоения учебного материала:

- 1 – ознакомительный уровень (узнавание ранее изученных объектов, свойств);
- 2 – репродуктивный уровень (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством);
- 3 – продуктивный уровень (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач).

### **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. Таблицы:

- Строение клетки
- Хромосомы типы и строение
- Нуклеиновые кислоты
- Репликация ДНК
- Биосинтез белка
- Генетический код
- Митоз
- Мейоз
- Половые клетки
- Кариотип человека
- Закономерности наследования признаков
- Виды взаимодействия между генами
- Наследование свойств крови
- Хромосомные aberrации
- Схемы родословных
- Символы для составления родословных

2. Наборы слайдов «Хромосомные синдромы»

3. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями

Технические средства обучения:

- Кадропроектор (для слайдов)
- Мультимедиа система
- Видеофильмы
- Обучающие компьютерные программы
- Контролирующие компьютерные программы

Оборудование лаборатории и рабочих мест лаборатории:

1. Микроскопы

2. Микропрепараты

- Клетки крови человека
- Органоиды и включения
- Митоз в растительной и животной клетке
- Половые клетки
- Хромосомы человека
- Дробление яйцеклетки
- Дрозофила – норма
- Мутация дрозофилы – бескрылая форма
- Мутация дрозофилы – черное тело

### **3.2. Информационное обеспечение обучения**

#### **Перечень рекомендуемых учебных изданий, интернет-ресурсов и дополнительной литературы**

##### **Основные источники:**

1. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: Мастерство, 2015.
2. Бочков Н.П. Клиническая генетика – М.: ГЭОТАР – Медиа, 2015.

##### **Дополнительные источники:**

1. Асанов А.Ю., Демикова Н.С., Морозов С.А. Основы генетики – Москва: ACADEMA, 2014.
2. Атлас по цитогенетике. – М.: Мир, 2010.
3. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика (лекции и задачи). – Ростов-на-Дону: Феникс, 2014.
4. Орехова В.А., Лашковская Т.А., Шейбак М.П. Медицинская генетика – Минск: Высшая школа, 2015.
5. Приходченко Н.Н., Шкурят Т.П. Генетика человека. – Ростов-на-Дону, 2014.
6. Тимолянова Е.К. Медицинская генетика - Ростов-на-Дону Феникс, 2013.
7. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. Проблемы и подходы. – М.: Мир, 2014.
8. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. В 3 т. – М.: Мир, 2015.
9. Хандогина Е.К., Рожкова З.Н., Хандогина А.В. Основы медицинской генетики – Москва: ФОРУМ – ИНФРА – М, 2015.
10. Щипков В.П., Кривошеина Г.Н. Общая и медицинская генетика - Москва: ACADEMA, 2014.

##### **Интернет-источники**

1. [http://afonin-59-bio.narod.ru/2\\_heredit/2\\_heredit lec/her lec\\_12.htm](http://afonin-59-bio.narod.ru/2_heredit/2_heredit lec/her lec_12.htm)
2. [http://ru.wikipedia.org/wiki/Медицинская\\_генетика](http://ru.wikipedia.org/wiki/Медицинская_генетика)
3. <http://bio.1september.ru/2002/02/2.htm>
4. <http://www.psy-analyst.ru/our/genetics.pdf>
5. <http://dic.academic.ru/dic.nsf/bse/78369/Генетика>
6. [http://www.msu-genetics.ru/teaching/specificity/human%20genetics.htm#Наследственность\\_и\\_патология](http://www.msu-genetics.ru/teaching/specificity/human%20genetics.htm#Наследственность_и_патология)

#### 4. Контроль и оценка результатов освоения дисциплины

Контроль и оценка результатов освоения дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий, решении заданий в тестовой форме, в ходе защиты реферата, мультимедийной презентации, выполнении индивидуальных заданий и исследований.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<p>Освоенные умения</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</li> <li>– проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;</li> <li>– проводить предварительную диагностику наследственных болезней.</li> </ul>	<p>Оценка демонстрации студентом практических умений. Решение заданий в тестовой форме. Решение ситуационных задач. Защита мультимедийных проектов и их обсуждение.</p>
<p>Усвоенные знания</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– биохимические и цитологические основы наследственности;</li> <li>– закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</li> <li>– методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</li> <li>– основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</li> <li>– основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</li> <li>– цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</li> </ul>	<p>Решение заданий в тестовой форме. Решение ситуационных задач. Анализ выполнения заданий для самостоятельной работы. Защита рефератов. Обсуждение графа логической структуры темы</p>

**Распределение учебных часов по формам занятий  
на 20\_\_ – 20\_\_ учебный год  
Специальность Акушерское дело  
Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики»  
Курс – 2**

***Перечень лекционных занятий***

<b>№</b>	<b>Наименование темы лекционного занятия</b>	<b>Колич. часов</b>
1.	Генетика человека в системе естественных наук. Особенности изучения наследственности человека	2
2.	Цитологические основы наследственности	2
3.	Биохимические основы наследственности	2
4.	Закономерности наследования признаков, установленные Г.Менделем. Взаимодействие генов	2
5.	Виды изменчивости и мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	2
6.	Хромосомные болезни	2
7.	Генные болезни	2
8.	Наследственное предрасположение к болезням	2
9.	Принципы профилактики, диагностики и лечения наследственных болезней человека.	2
<b>Всего</b>		<b>18</b>

***Перечень практических занятий***

<b>№</b>	<b>Наименование темы практического занятия</b>	<b>Колич. часов</b>
1.	Цитологические основы наследственности	2
2.	Биохимические основы наследственности	2
3.	Закономерности наследования признаков	2
4.	Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	2
5.	Наследственность и среда.	2
6.	Наследственность и патология. Хромосомные болезни.	2
7.	Наследственность и патология. Генные болезни.	2
8.	Принципы профилактики, диагностики и лечения наследственных болезней человека.	2
9.	Медико–генетическое консультирование. Дифференцированный зачет.	2
<b>Всего</b>		<b>18</b>
<b>ИТОГО</b>		<b>36</b>

Заведующий отделением

Н.П. Понькина