

ГБПОУ «Тольяттинский медколледж»

**Рабочая программа
учебной дисциплины**

Генетика человека с основами медицинской генетики

Специальность Сестринское дело (базовая подготовка)

очно-заочная форма обучения

Учебный план 2021-2025

Рассмотрена и одобрена на заседании
ЦМК № 4
Протокол № 9 от 14.05.2021 г.
Председатель ЦМК
И.Н. Таболина Е.Н. Таболина

Составлена на основе Федерального
государственного образовательного стандарта
по специальности среднего профессионального
образования 34.02.01 Сестринское дело (базовая
подготовка), утверждено приказом
Министерства образования и науки РФ от 12 мая
2014 г. № 502

Заместитель директора
по учебно-производственной работе



Л.Н. Михайлова

Составитель	Л.Н. Михайлова – преподаватель высшей квалификационной категории
Рецензенты	А.Ю. Ефименко – заведующий отделением по специальности Сестринское дело (очно-заочная форма обучения)

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 Сестринское дело (базовая подготовка), разработанной в соответствии с ФГОС СПО.

Рабочая программа составлена для очно-заочной формы обучения.

Рабочая программа адаптирована на основании Письма Минобрнауки РФ от 03.08.2014 г. № 06-281 «Требования к организации образовательного процесса для обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья в ПОО, в том числе оснащенности образовательного процесса» и Методических рекомендаций по разработке и реализации адаптированных образовательных программ среднего профессионального образования, утвержденные Департаментом государственной политики в сфере подготовки рабочих кадров от 20 апреля 2015г № 06-830 вн.

Рабочая программа – это элемент адаптированной образовательной программы СПО по специальности Сестринское дело (базовая подготовка). Она направлена на индивидуальную коррекцию учебных и коммуникативных знаний и умений и способствует социальной и профессиональной адаптации обучающихся инвалидов и обучающихся с ограниченными возможностями здоровья. Адаптация рабочей программы проведена с учетом требований ФЗ «Об образовании в Российской Федерации» от 29.12.2012 №273-ФЗ, ст.79 и следующих особенностей обучающихся: лица с нарушениями слуха (слабослышащие), лица с нарушениями зрения (слабовидящие), лица с нарушениями речи, лица с нарушениями опорно-двигательного аппарата, инвалиды.

1.2. Место учебной дисциплины в структуре программы подготовки специалистов среднего звена

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

1.2.1 Задачи адаптированной рабочей программы

Содействие получению обучающимися с ОВЗ и инвалидностью качественного образования, необходимого для реализации образовательных запросов и дальнейшего профессионального самоопределения посредством современных образовательных технологий: дифференцированных разноуровневых заданий, информационных технологий, личностно-ориентированного подхода, применения электронных образовательных ресурсов, индивидуальных и групповых форм организации учебной деятельности, технологий кейс-стади, здоровьесберегающих технологий, игровых технологий, информационно-коммуникационных технологий и т.д.

Создание условий, способствующих освоению обучающимися с ОВЗ и обучающимися – инвалидами образовательной программы и их интеграции в учебной группе и колледже (социальная адаптация).

Формирование у обучающихся-инвалидов и обучающихся с ОВЗ правильной мотивации к получению СПО и дальнейшей его реализации.

Повышение уровня доступности среднего профессионального образования для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья.

Формирование в колледже толерантной социокультурной среды.

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 медицинской сестры должны формироваться следующие общие компетенции, включающие в себя способность (по базовой подготовке):

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней настойчивый 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 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 у будущей медицинской сестры должны быть сформированы следующие профессиональные компетенции, соответствующие основным видам профессиональной деятельности:

Проведение профилактических мероприятий.

ПК 1.1. Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.

Участие в лечебно-диагностическом и реабилитационном процессах.

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 со 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.

1.4. Количество часов на освоение

рабочей программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося – 52 часа, в том числе:

– обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося – 24 часа;

– самостоятельной работы обучающегося – 28 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)	52
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	24
в том числе	
Лекции	6
семинарские занятия	не предусмотрено
практические занятия	18
Самостоятельная работа студента (всего)	28
в том числе	
-заполнение таблиц	10
–написание рефератов	6
–составление родословных	4
–составления плана проведения беседы	2
–разработка и оформление памятки	2
–выпуск санбюллетеня	4
Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачёта.	

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины «Гигиена и экология человека»

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
Тема 1. Особенности изучения наследственности человека. Цитологические основы наследственности Биохимические основы наследственности .	Содержание учебной информации. Генетика человека –наука, изучающая наследственность и изменчивость организма человека на всех уровнях его организации. Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Понятия наследственность и изменчивость. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Основные положения медицинской генетики. Разделы медицинской генетики (иммуногенетика, генетика онтогенеза, онкогенетика и др.) Перспективные направления в исследованиях, решения медико- биологических и генетических проблем.Задачи медицинской генетики. Связь с другими дисциплинами. Строение и функции эукариотической клетки. Клеточный цикл и его периоды. Основные типы деления эукариотических клеток (амитоз,митоз,мейоз) и их биологическая роль. Строение и функции метафазных хромосом человека. Кариотип человека.Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот(ДНК, РНК). Функции нуклеиновых кислот. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства.					2

1	2	3	4	5	6	7
Тема 2. Взаимодействие генов. Виды изменчивости и мутаций у человека.	Лекция № 1. Особенности изучения наследственности человека. Цитологические основы наследственности. Биохимические основы наследственности.	2				2
	Практическое занятие № 1. Цитологические основы наследственности.			2		
	Практическое занятие № 2. Биохимические основы наследственности.			2		
	Самостоятельная работа студентов. Заполнение таблицы: «Роль зарубежных и отечественных ученых в развитие науки «Генетика человека». Заполнение таблицы: «Фазы митоза» (Фаза митоза; Схема; Количество генетического материала; Процессы.). Заполнение таблицы: «Сравнительный анализ ДНК и РНК». Написание рефератов по одной из предложенных тем: а) «Открытие нуклеиновых кислот»; б) «Ген с позиций молекулярной биологии»; в) «Генная инженерия –современное положение и перспективы развития».				2 2 2 3	
	Содержание учебной информации. Законы наследования признаков у человека. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Влияние генотипической среды и факторов внешней среды на проявление признаков: пенетрантность и экспрессивность генов. Хромосомная теория Т.Моргана.					
Факторы мутагенеза. Хромосомные болезни.	Сцепленные гены, кроссинговер. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Неменделевское наследование. Генотип и фенотип. Множественные аллели. Наследование групп крови системы АВО и резус-фактор. Показания и основные правила гемотрансфузии, осложнения. Причины и механизм возникновения резус-конфликта матери и плода. Хромосомные карты человека. Полигенное наследование. Понятие о популяции. Закон Харди-Вайнберга. Частота генов в поколении потомков. Естественный отбор. Приспособленность генотипов и виды отбора (мутационный					

	<p>процесс, миграции населения, дрейф генов, близкородственные браки). Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии: клинико-генеалогический, близнецовый, биохимический, цитогенетический, популяционно-статистический и др. Изменчивость. Типы изменчивости. Наследственная изменчивость. Экзогенные и эндогенные мутагены. Типы мутаций. Динамика генетического груза у человека. Факторы мутагенеза. Наследственные болезни и их классификация. Особенности клинических проявлений наследственной патологии. Хромосомные болезни и их классификация. 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. Структурные аномалии хромосом: синдром «кошачьего крика».</p>					
	<p>Лекция № 2. Взаимодействие генов. Виды изменчивости и мутаций у человека. Факторы мутагенеза. Хромосомные болезни.</p>	2				
	<p>Практическое занятие № 3. Закономерности наследования признаков.</p>			2		
	<p>Практическое занятие № 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.</p>			2		
	<p>Практическое занятие № 5. Наследственность и среда.</p>			2		
	<p>Практическое занятие № 6. Наследственность и патология. Хромосомные болезни.</p>			2		
	<p>Самостоятельная работа студентов. Написание рефератов по одной из предложенных тем: а) «Открытие Г. Менделем законов независимого наследования»; б) «Открытие школой Т. Моргана закономерностей под общим названием «хромосомная теория наследственности». в) «Хромосомная теория наследственности». Составление схем родословных с описательным анализом. Заполнение таблиц: «Наследования групп крови системы АВО и резус-фактор у человека».</p>				3 4 2	
Тема 3.	Содержание учебной информации.					2

<p>Генные болезни. Наследственное предрасположение к болезням. Принципы профилактики, диагностики и лечения наследственных болезней человека.</p>	<p>Генные заболевания и их классификация. Аутосомно-доминантные заболевания: синдром Марфана, хорей Гентингтона и др. Аутосомно-рецессивные заболевания: фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз. Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания: гипофосфатемия, гемофилия, дальтонизм, синдром Мартина – Белл. У- сцепленные заболевания. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. 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.</p>					
	<p>Лекция № 3. Генные болезни. Наследственное предрасположение к болезням. Принципы профилактики, диагностики и лечения наследственных болезней человека.</p>	2				
	<p>Практическое занятие № 7. Наследственность и патология. Генные болезни.</p>			2		
	<p>Практическое занятие № 8. Принципы профилактики, диагностики и лечения наследственных болезней человека.</p>			2		
	<p>Практическое занятие № 9. Медико – генетическое консультирование. Дифференцированный зачет.</p>			2		
	<p>Самостоятельная работа студентов. Заполнение таблицы: «Нарушения в генетических структурах человека приводящие к наследственной патологии». Составление плана проведения бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний. Разработка памятки вступающим в брак по предупреждению возникновения наследственной патологии.</p>				2 2 2	

Разработка и выпуск санбюллетня на тему: «Предупреди нежелательные последствия»(профилактика наследственных заболеваний).				4	
Курсовые работы по дисциплине не предусмотрены.					
Всего: 52 часа, из них	6	-	18	28	

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.

Технические средства обучения:

1. Мультимедиа система.

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.

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, интернет-ресурсов и дополнительной литературы

Основные источники:

1. Акуленко Л.В., Угаров И.В. Биология с основами медицинской генетики. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. - 368 с.
2. Акуленко Л.В., Угаров И.В. Медицинская генетика.- ГЭОТАР-Медиа, 2013.- 208 с.
3. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики. - Ростов-н/Д.: Феникс, 2012. - 319 с.

Дополнительные источники:

1. Асанов А.Ю., Демикова И.С., Голимбет В.Е. Основы генетики. – Академия, 2012. – 288 с.
2. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. – Н-Л, Санкт-Петербург, 2010-720 с.
3. Левитин В. Удивительная генетика. – ЭНАС-КНИГА, 2013. – 256 с.
4. Лукина Е.А. Болезнь Гоше. – Лит Терра, 2012. - 64 с.
5. Нефедова Л. Применение молекулярных методов исследования в генетике. – ИНФА-М, 2013. – 104 с.
6. Притчард Дориан Дж., Корф Брюс Р. Наглядная медицинская генетика.- ГЭОТАР-Медиа, 2009. - 200 с.
7. Пузырев В.П., Смирнихина С.А, Бочков Н.П. Клиническая генетика.(+CD) - ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 592 с.
8. Пухальский В.А. Введение в генетику. – Инфа-М, 2014. - 224 с.
9. Сычев Д., Раменская Г., Игнатъев И., Кукес В. Клиническая фармакогенетика. - ГЭОТАР-Медиа, 2007. - 248 с.
10. Терехова И.Д., Хандогина Е.К., Жилина С.С. Генетика человека с основами медицинской генетики. - ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 208 с.
11. Хомулло Г., Петрова М., Павлова Н., Кокорева Г., Сандомирская Л., Курбатова Л., Шестакова В., Харитоновна Е. Сборник ситуационных задач по генетике и медицинской паразитологии. – МИА, 2007. -144 с.

4. Контроль и оценка результатов освоения дисциплины

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

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
Освоенные умения - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Оценка демонстрации студентом практических умений. Решение заданий в тестовой форме. Решение задач. Защита мультимедийных презентаций и их обсуждение.
Усвоенные знания - биохимические и цитологические основы наследственности; - закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; - типы наследования признаков; - 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.	Решение заданий в тестовой форме. Решение задач. Анализ выполнения заданий для самостоятельной работы. Защита рефератов.

**Распределение учебных часов по формам занятий
на 20__ – 20__ учебный год**

**Специальность Сестринское дело (ФГОС СПО)
Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики»
Курс – 2, очно-заочная форма обучения**

Перечень лекционных занятий

№	Наименование темы лекционного занятия	Колич. часов
1.	Особенности изучения наследственности человека. Цитологические основы наследственности. Биохимические основы наследственности.	2
2.	Взаимодействие генов. Виды изменчивости и мутаций у человека. Факторы мутагенеза. Хромосомные болезни.	2
3.	Генные болезни. Наследственное предрасположение к болезням. Принципы профилактики, диагностики и лечения наследственных болезней человека.	2
Всего		6

Перечень практических занятий

№	Наименование темы практического занятия	Колич. часов
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. Медико – генетическое консультирование.	2
9.	Дифференцированный зачет.	2
Всего		18
ИТОГО		24

Зав. отделением

В.Я.Саттаров