ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ

ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ПСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ

«ВЕЛИКОЛУКСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»

УТВЕРЖДАЮ

заместитель директора по УР

_____

Л.И.Чубар

«30» 08 2019 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

«Генетика человека с основами медицинской генетики»

По специальности 31.02.02 **Акушерское дело**

Данная программа учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» составлена в соответствии с Государственными требованиями к минимуму содержания и уровню подготовки выпускника по специальности 31.02.02 Акушерское дело

Разработчик: профессор, доктор
биологических наук, преподаватель дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики «Великолукский медицинский колледж» И.Х. Улубаев
Данная рабочая программа рассмотрена и одобрена на заседании предметно-цикловой комиссии (далее ПЦК) №1 «Общие гуманитарные, социально-экономические, естественнонаучные и общепрофессиональные дисциплины».

протокол № __ от «__» _____ 201_ г. Председатель ПЦК№1 Елисеева И.Н._____

СВЕДЕНИЯ О ПЕРЕУТВЕРЖДЕНИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ

Учебный год	Дата заседания ПЦК	№ протокола	Ф.И.О. председателя ПЦК	Подпись председателя ПЦК	Ф.И.О. зам.дир. по УР	Подпись зам.дир. по УР

ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения рабочей программы

Рабочая программа учебной дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.02 Акушерское дело.

1.2 Место дисциплины в структуре программы подготовки специалистов среднего звена

Учебная дисциплина входит в профессиональный цикл общепрофессиональных дисциплин программы подготовки специалистов среднего звена.

1.3 Цели и задачи учебной дисциплины – требования к результатам освоения дисциплины:

В результате освоения дисциплины обучающийся должен **уметь:**

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

знать:

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

Перечень формируемых 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 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.

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 пользования аппаратурой, оборудованием 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:

Максимальная учебная нагрузка обучающегося - **54** часов, включая:
- обязательная аудиторная учебная нагрузка обучающегося - **36** часа;
- самостоятельная работа обучающегося - **18** часов;

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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:	
Теоретические занятия	**18**
Практические занятия	**18**
Самостоятельная работа обучающегося (всего).	**18**

Изучение дисциплины заканчивается дифференцированным зачётом

Тематический план и содержание учебной дисциплины
Генетика с основами медицинской генетики

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, 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. Цитологические и биохимические основы наследственности.**		
Тема 1.1 **Основные понятия генетики и ее связь с другими науками. История развития генетики.**	**Содержание учебного материала**	2	1
	1. Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины. 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.		
	Лабораторные работы	-	
	Практические занятия	-	
	Контрольные работы	-	
	Самостоятельная работа обучающихся	1	
	1. Работа с информационными средствами обучения на бумажном и электронном носителях.		

	2.	Создание рефератов на темы: «История генетики, великие генетики».		
	3.	Создание презентаций: «Научное и практическое достижение современной медицинской генетики».		
Тема 1.2 **Цитологические основы наследственности.**	**Содержание учебного материала**		2	
	1.	Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. Понятие о гетеро- и эухроматине. Половой хроматин. 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.		2
	Лабораторные работы			
	Практические занятия		2	3
	1.	Цитологические основы наследственности		
	Контрольные работы		-	
	Самостоятельная работа обучающихся		2	
	1.	Работа с информационными средствами обучения на бумажном и электронном носителях.		

	2.	Подготовка реферативного сообщения: «Старение и гибель клеток»		
Тема 1.3 **Биохимические основы наследственности.**	**Содержание учебного материала**		4	
	1	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
	Лабораторная работа			
	Практические занятия		4	3
	1.	Биохимические основы наследственности		
	Контрольные работы		-	
	Самостоятельная работа обучающихся		4	
	1.	Работа с информационными средствами обучения на бумажном и электронном носителях. Экология микроорганизмов. Написание рефератов на тему: «Эволюция понятия «ген»».		
Раздел 2.	**Закономерности наследования признаков.**			
Тема 2.1. **Наследование признаков при моногибридном,**	**Содержание учебного материала**		2	
	1.	Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, полимерия, плейотропия. Наследование групп крови у человека. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения осложнений		2

дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами.		при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.		
	Лабораторные работы		-	
	Практические занятия:		2	3
	Закономерности наследования признаков. Взаимодействие между генами.			
	Контрольные работы		-	
	Самостоятельная работа обучающихся		2	
	1.	Работа с информационными средствами обучения на бумажном и электронном носителях, написание рефератов на тему: «Родоначальник генетики Г. Мендель»		
Тема 2.2. Хромосомная теория	**Содержание учебного материала**		2	
	1.	Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.		2

наследственности. **Генетика пола.** **Сцепленное с полом наследование.**	2.	Генетика пола. Механизм определения пола у человека. Половой хроматин. Механизм инактивации Х-хромосомы у человека. Наследование признаков, сцепленных с полом.		2
	Лабораторные работы		-	
	Практические занятия		2	3
	1.	Хромосомная теория наследственности. Генетика пола.		
	Контрольные работы		-	
	Самостоятельная работа обучающихся		1	
	1.	Работа с информационными средствами обучения на бумажном и электронном носителях. Составление рефератов на темы: «Открытие лайонизации Х-хромосомы», «Механизм инактивации Х-хромосомы в раннем эмбриогенезе»		
Раздел 3.	**Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.**			
Тема 3.1 **Методы изучения генетики человека.**	**Содержание учебного материала**		2	
	1.	Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследованиях. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.		2

		Цитогенетический метод. Дерматоглифический, популяционно-статистический методы. Иммуногенетический метод.		
	Лабораторные работы		-	
	Практические занятия		2	3
	1.	Методы изучения генетики человека.		
	Контрольные работы		-	
	Самостоятельная работа обучающихся		2	
	1.	Работа с информационными средствами обучения на бумажном и электронном носителях. Проанализировать родословные знаменитых людей, с целью определения типов наследования признаков.		
Раздел 4.	**Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза**			
Тема 4.1. **Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.**	**Содержание учебного материала**		2	
	1	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.		2
	Практические занятия		2	2
	1.	Виды изменчивости и виды мутаций у человека.		
	Лабораторные работы			

	Контрольные работы		-	
	Самостоятельная работа обучающихся		1	
	1.	Работа с информационными средствами обучения на бумажном и электронном носителях. Составление рефератов по темам: «Генетические концепции канцерогенеза (мутационная, вирусно-генетическая, эпигеномная, концепция онкогена)»		
Раздел 5.	**Наследственность и патология.**			
Тема 5.1	**Содержание учебного материала**		2	
Наследственные и врожденные заболевания человека.	1.	Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского- Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии Х, синдром дисомии по Y-хромосоме. Структурные аномалии хромосом. Клинический синдром при делеции короткого плеча 5 хромосомы. Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания (муковисцидоз, нейрофиброматоз, синдром Марфана). Аутосомно-рецессивные заболевания(фенилкетонурия, галактоземия, адреногенитальный синдром). Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. У- сцепленные заболевания. Врожденные заболевания: врожденный гипотиреоз.		2

	Лабораторные работы	-	
	Практические занятия	1	
	Наследственные и врожденные заболевания человека.		
	Контрольные работы	**-**	
	Самостоятельная работа обучающихся	1	
	1. Работа с информационными средствами обучения на бумажном и электронном носителях. Подготовка реферативных сообщений: «Проявление умственной отсталости при хромосомных и геномных синдромах»		
Тема 5.2 **Медико-генетическое консультирование**	**Содержание учебного материала**	2	
	1 Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. Принципы лечения наследственных болезней. Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.		2
	Практические занятия	2	
	Медико-генетическое консультирование.		
	Лабораторные работы	-	

	Контрольные работы		-	
	Самостоятельная работа обучающихся		2	
	1.	Работа с информационными средствами обучения на бумажном и электронном носителях. Подготовка сообщения: «Точность прогноза и трудности морально-этического характера при медико-генетическом консультировании»		
Тема 5.3. Зачетное занятие по курсу: «Генетика человека с основами медицинской генетики»	**Содержание учебного материала**		-	
				1
	Лабораторные работы		-	
	Практические занятия		2	
	Зачетное занятие по курсу: «Генетика человека с основами медицинской генетики»			
	Контрольные работы		-	
	Самостоятельная работа обучающихся		1	
		Всего:	54	

Для характеристики уровня освоения учебного материала используются следующие обозначения:

1. – ознакомительный (узнавание ранее изученных объектов, свойств);

2. – репродуктивный (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством)

3. – продуктивный (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач)