

Министерство образования Новгородской области
Областное государственное автономное профессиональное образовательное
Учреждение «Маловишерский техникум»

СОГЛАСОВАНО:

Зам. директора по УР ОГА ПОУ

«Маловишерский техникум»

 /Стратонникова М.А.

« 29 » 09 2023

УТВЕРЖДАЮ:

Директор ОГА ПОУ

«Маловишерский техникум»

 Надеинский А.Г.

« 30 » 08 2023г.



**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
УЧЕБНОГО ПРЕДМЕТА
«Генетика человека с основами медицинской генетики»
34.02.01 Сестринское дело**

2023

Организация разработчик ОГА ПОУ «Маловишерский техникум»
Разработчики: Симонова Н.А. преподаватель биологии АГА ПОУ
РАССМОТРЕНА И РЕКОМЕНДОВАНА К УТВЕРЖДЕНИЮ
На заседании Педагогического Совета
(протокол № 1 от 30.08.2023г.)

1. ХАРАКТЕРИСТИКА ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения программы

Программа учебной дисциплины является частью основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности 34.02.01 «Сестринское дело».

1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

Учебная дисциплина Генетика человека с основами медицинской генетики является частью цикла общепрофессиональных дисциплин основной профессиональной образовательной программы по специальности среднего профессионального образования 34.02.01 «Сестринское дело» углубленной подготовки.

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

В результате освоения дисциплины обучающийся должен уметь:

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

В результате освоения 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.

должен обладать **общими компетенциями**, включающими в себя способность:

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 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 возложенных на него профессиональных задач, а также для своего 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 ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий.

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

ОК 9. Ориентироваться в условиях частой 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, 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.

должен обладать **профессиональными компетенциями**, соответствующими видам деятельности:

ПК 2.2. Определять тактику ведения пациента.

ПК 2.3. Выполнять лечебные вмешательства.

ПК 2.4. Проводить контроль эффективности лечения.

ПК 3.1. Проводить диагностику неотложных состояний.

ПК 5.3. Осуществлять паллиативную помощь.

1.4. Рекомендуемое количество часов на освоение программы дисциплины:

Всего- 36 часов;

Теоретические занятия - 27

Практические занятия - 8 часов.

Контрольная работа -1

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов
всего	36
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	36
в том числе:	
теоретические занятия	27
Практические	8
Контрольные	1

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

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические работы, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень усвоения
1	2	3	4
Раздел 1.	История развития, основные достижения и проблемы генетики человека.	3	
	<i>Содержание учебного материала:</i> 1.Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. 2.История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Медицинская генетика как наука и отрасль здравоохранения, ее достижения.	2	1
Раздел 2.	Цитологические основы наследственности		

Тема 2.1. Цитология. Клеточная теория.	<i>Содержание учебного материала:</i> 3.Понятие о цитологии, история цитологии. Клеточная теория, положения клеточной теории. Ядро, ядерная оболочка, ядерный сок, ядрышки, хроматин и хромосомы. 4.Понятие о кариотипе. Понятие о гетерохроматине и эухроматине. Половой хроматин. Строение и типы метафазных хромосом человека. Половые и неполовые хромосомы.	2	1
Тема 2.2. Жизненный цикл клетки. Митоз.	<i>Содержание учебного материала:</i> 5.Способы деления эукариотических клеток: митоз, amitoz, мейоз, их краткие характеристики. 6.Жизненный цикл клетки: интерфаза и период деления. Митоз (непрямое деление) – универсальный способ деления соматических клеток. Фазы митоза. Биологическое значение.	2	1
Тема 2.3. Мейоз. Гаметогенез	<i>Содержание учебного материала:</i> 7.Мейоз – способ деления половых клеток в период созревания. Сходство и различие митоза и мейоза. Факторы, влияющие на протекание мейоза. Первое мейотическое деление (редукционное). Профаза I, метафаза I, анафаза I, телофаза I. Особенности профазы I – конъюгация и кроссинговер гомологичных хромосом. Второе мейотическое деление (эквационное). Профаза II, метафаза II, анафаза II, телофаза II. Биологическое значение мейоза.	1	1
	Практическая работа 9. Заполнить таблицу «Сравнительная характеристика митоза и мейоза».	1	
Раздел 3.	Молекулярные и биохимические основы наследственности.		
Тема 3.1. Строение и свойства белковых молекул	<i>Содержание учебного материала:</i> 10. Органические вещества клетки. Белки, как биологические полимеры. Аминокислоты – мономеры белков, их амфотерный характер. Структуры белковых молекул. Свойства белков: денатурация и ренатурация. Функции белков в организме.	1	1

<p>Тема 3.2. Строение и генетическая роль нуклеиновых кислот. Ген и его свойства</p>	<p><i>Содержание учебного материала:</i> 11.Генный уровень организации наследственного материала. Химическая организация гена. Мономеры нуклеиновых кислот – нуклеотиды. Виды нуклеотидов ДНК и РНК. Структура ДНК. Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. Свойства ДНК: репликация и репарация. Функции ДНК. Строение РНК. Процесс транскрипции и его характеристика. Виды РНК.</p>	1	1
<p>Тема 3.3. Реализация генетической информации. Биосинтез белка.</p>	<p><i>Содержание учебного материала:</i> 12.Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. Участие и-РНК, т-РНК и р-РНК в биосинтезе белка. Последовательность процессов трансляции, протекающих в рибосомах. 13.Генетический код человека.</p>	2	1
	<p>Практическое занятие 14.Составить таблицу сравнения нуклеиновых кислот.</p>	1	
<p>Раздел 4.</p>	<p>Закономерности наследования признаков</p>		
<p>Тема 4.1. Законы Г. Менделя. Типы скрещивания.</p>	<p><i>Содержание учебного материала:</i> 15.Сущность законов Г.Менделя. Гибринологический метод, особенности метода. Основные понятия генетики: генотип, фенотип, доминантный признак, рецессивный признак, аллель, аллельные гены, гомозиготный организм, гетерозиготный организм. 16.Моногибридное скрещивание. Дигибридное скрещивание. Анализирующее скрещивание.</p>	2	1
	<p><i>Практическое занятие</i> 17.Заполнение глоссария по генетической терминологии. Основные закономерности наследования признаков. Моногибридное и дигибридное скрещивания.</p>	1	2
<p>Тема 4.2. Взаимодействие генов. Типы наследования признаков.</p>	<p><i>Содержание учебного материала:</i> 18.Наследование признаков при взаимодействии аллельных генов. Полное и неполное доминирование, кодоминирование, сверхдоминирование. 19.Наследование признаков при взаимодействии неаллельных генов. Комплементарное взаимодействие. Эпистаз. Полимерия. Плейотропия.</p>	2	1

	<p>Аутосомный и сцепленный с полом типы наследования. Х-сцепленное наследование, Y-сцепленное наследование. Наследственные заболевания, сцепленные с полом (гемофилия, дальтонизм).</p>		
<p>Тема 4.3. Хромосомная теория Т.Моргана. Наследование групп крови и резус-фактора у человека</p>	<p><i>Содержание учебного материала:</i> 20.Хромосомная теория наследственности Т. Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека. 21.Множественные аллели. Наследование групп крови. Генетическое определение групп крови и резус-фактора.</p>	2	1
	<p><i>Практическое занятие</i> 22.Заполнение глоссария по генетической терминологии 23.Наследование признаков, сцепленных с полом. Наследование групп крови и резус-фактора.</p>	2	2
<p>Раздел 5.</p>	<p>Наследственность и среда</p>		
<p>Тема 5.1. Виды изменчивости. Мутагенез.</p>	<p><i>Содержание учебного материала:</i> 24.Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Изменчивость, классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Норма реакции. 25.Наследственная изменчивость. Мутагенные факторы среды – факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды. Классификация мутаций (генные, геномные, хромосомные). Мутации в половых и соматических клетках.</p>	2	1
<p>Раздел 6.</p>	<p>Изучение наследственности человека.</p>		
<p>Тема 6.1. Методы изучения наследственности человека.</p>	<p><i>Содержание учебного материала:</i> 26.Особенности изучения наследственности человека. Методы изучения генетики человека (генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, популяционно-статистический методы). Генеалогический метод. Составление родословных. Стандартные символы изображения родословной. Определение типа наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, Х-сцепленный доминантный, Х-сцепленный рецессивный, голандрический, митохондриальный).</p>	1	1

	<i>Практическое занятие</i> 27. Заполнение глоссария по генетической терминологии. Генеалогический анализ родословной.	1	2
Раздел 7.	Наследственность и патология		
Тема 7.1. Классификация наследственных заболеваний	<i>Содержание учебного материала:</i> 28. Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные и генные (моногенные) заболевания. Понятие о мультифакториальных (полигенных) заболеваниях, их особенности, профилактика.	1	1
Тема 7.2. Хромосомные болезни	<i>Практическое занятия</i> 29. Хромосомные болезни. Синдромы с числовыми аномалиями аутосом (синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау). 30. Синдромы с числовыми аномалиями половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром дисомии У, синдром полисомии Х). Синдромы со структурными нарушениями хромосом (синдром «кошачьего крика»). Причины хромосомных заболеваний. Клиника, диагностика, лечение.	2	2
Тема 7.3. Генные болезни	<i>Содержание учебного материала</i> 31. Характеристика генных болезней человека. Нарушение обмена аминокислот. Нарушение обмена углеводов, липидов. Наследственные болезни пуринового и пиримидинового обмена. Нарушения обмена соединительной ткани, обмена гормонов, обмена порфирина и билирубина. 32. Наследственные болезни обмена металлов. Болезни, связанные с нарушением обмена в эритроцитах, лимфоцитах и лейкоцитах. Наследственные синдромы нарушения всасывания в пищеварительном тракте. Причины моногенных заболеваний. Клиника, диагностика, лечение моногенных заболеваний.	2	2
Раздел 8.	Профилактика наследственной патологии.		

<p>Тема 8.1. Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.</p>	<p><i>Содержание учебного материала:</i> 33. Генетические основы профилактики наследственной патологии. Профилактика. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Цели, задачи, этапы. Показания к медико-генетическому консультированию. Методы пренатальной диагностики (просеивающие, неинвазивные, инвазивные). 34. Сроки проведения, основные показания, оценка результатов. Применение методов пренатальной диагностики в современной медицине, показания и результаты. .</p>	2	1
	<p>Практическое занятие 35. составление плана беседы с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний и наследственной предрасположенностью. - Подготовка к контрольной работе</p>	1	
	36. Контрольная работа	1	
	ВСЕГО:	36	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Оборудование учебного кабинета:

2. Классная доска.
3. Стол для преподавателя.
4. Стул для преподавателя.
5. Столы ученические.
6. Стулья ученические.

Учебно-наглядные пособия:

1. Раздаточный материал:
 - «Строение клетки»
 - «Строение хромосомы»
 - «Нуклеиновые кислоты»

- «Митоз»
 - «Мейоз»
 - «Гаметогенез»
 - «Половые клетки»
 - «Хромосомные aberrации»
 - «Схемы родословных»
 - «Символы для составления родословных»
 - «Хромосомные болезни человека»
 - «Методы пренатальной диагностики»
2. Фильмы:
- Митоз
 - Мейоз
 - Биосинтез белка
 - Методы пренатальной диагностики

3.2. Информационное обеспечение обучения.

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

Основные источники:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина и др. - 2-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. – Режим доступа: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970429570.html>

Дополнительные источники:

1. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. – Режим доступа: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970429860.html>
2. Медицинская генетика : учебник для студентов мед.училищ и колледжей / под ред. Н.П. Бочкова. - М. : Мастерство, 2002. - 192 с. 30 экз.

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	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
---------------------	---

(освоенные умения, усвоенные знания)	
Умения:	
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Оценка результата прогнозирования потомства и рекомендации по планированию семьи. 2. Оценка результата определения типов наследования патологических признаков. 3. Оценка результата тезисов беседы по вопросам профилактики наследственных болезней. 4. Оценка результата схемы обследования и опроса больных с наследственной патологией. 5. Оценка результатов решения задач, моделирующих наследование неблагоприятных признаков и заболеваний.
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Оценка результата составленных предметных бесед с пациентом. 2. Оценка результатов решения задач, моделирующих наследование неблагоприятных признаков и заболеваний.
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Оценка результатов составления и анализа родословных схем. 2. Оценка результатов решения задач моделирующих наследование неблагоприятных признаков и заболеваний. 3. Оценка результата составленных схем обследования и опроса больных.
Знания:	
Биохимические и цитологические основы наследственности.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Оценка результата группового и индивидуального опроса в устной форме. 2. Оценка результата тестового контроля знаний. 3. Оценка результата заполнения таблиц. 4. Оценка результатов решения задач по молекулярной биологии.

<p>Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов.</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Оценка результата индивидуального и группового опроса в устной форме. 2. Оценка результата выполнения тестовых заданий. 3. Оценка результатов решения ситуационных задач.
<p>Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Оценка результатов индивидуального и группового опроса в устной форме. 2. Оценка результата выполнения тестовых заданий. 3. Оценка результата составления и анализа родословных схем. 4. Оценка сообщений студентов.
<p>Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза.</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Оценка результатов индивидуального и группового опроса в устной форме. 2. Оценка результата выполнения тестовых заданий. 3. Оценка результата составления и анализа родословных схем.
<p>Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения.</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Оценка результатов индивидуального и группового опроса в устной форме. 2. Оценка результата выполнения тестовых заданий. 3. Оценка результата составления и анализа родословных схем. 4. Оценка сообщений студентов.
<p>Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Оценка результатов индивидуального и группового опроса в устной форме. 2. Оценка результата выполнения тестовых заданий.

3. Оценка результата составления и анализа родословных схем.