



Министерство здравоохранения Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования

**Саратовский государственный медицинский университет
имени В.И. Разумовского**

Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

Медицинский колледж

ПРИНЯТО
Методическим советом по СПО
Протокол №3 от 31.05.2018 г.
Председатель
_____ Л.М. Федорова

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
учебной дисциплины

ОП.10 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

для специальности 31.02.03 «Лабораторная диагностика»
форма обучения очная
ЦМК_Общемедицинских дисциплин

г. Саратов 2018 г.

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) по специальности 31.02.03 «Лабораторная диагностика»

Организация-разработчик: медицинский колледж СГМУ

Разработчик:

Спирина Людмила Ивановна- преподаватель медицинского колледжа СГМУ им. В.И. Разумовского

Рецензенты:

С.В. Каурцева, преподаватель биологии и генетики высшей категории Саратовского областного базового медицинского колледжа

Согласовано:

Директор Научной медицинской библиотеки СГМУ Кравченко И.А.

Рабочая программа рассмотрена и согласована на заседании методического совета по среднему профессиональному образованию от 29.08.2014г. протокол № 1.

от «26 » мая 2016 г. Протокол № 3

от «25» мая 2017 г. Протокол № 3

от «31» мая 2018 г. Протокол № 3

СОДЕРЖАНИЕ

стр.

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. СТРУКТУРА И ПРИМЕРНОЕ СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	15
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	17

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ОП 10. Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью ПРОГРАММЫ ПОДГОТОВКИ СПЕЦИАЛИСТОВ СРЕДНЕГО ЗВЕНА в соответствии с ФГОС по специальности СПО 31.02.03 «Лабораторная диагностика».

Рабочая программа учебной дисциплины может быть использована для базового уровня среднего профессионального образования.

Рабочая программа адаптирована для лиц с ограниченными возможностями здоровья и предусматривает индивидуальный подход к их обучению.

1.2. Место учебной дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

Учебная дисциплина ОП.10 «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к общепрофессиональным дисциплинам профессионального цикла ПРОГРАММЫ ПОДГОТОВКИ СПЕЦИАЛИСТОВ СРЕДНЕГО ЗВЕНА по специальности 31.02.03 «Лабораторная диагностика».

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

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

знать:

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

уметь:

--проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

1.4. Освоение программы учебной дисциплины способствует формированию общих и профессиональных компетенций:

ОК1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

ОК2. 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.

ОК13. Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.

1.5. Количество часов на освоение программы учебной дисциплины:

Максимальная учебная нагрузка обучающегося 54 часов, в том числе:

обязательная аудиторная учебная нагрузка 36 часов, (теория 20ч. + 16ч. практика)

самостоятельная работа обучающегося 18 часов

3. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП 10. Генетика человека с основами медицинской генетики

3.1. 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	20
практические занятия	16
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	18
1. Подготовка реферата с мультимедийной презентацией по темам дисциплины.	4*
2. Составление и анализ кариограммы	2ка
3. Заполнить таблицу «Строение и функции клетки»	1т
4. Составление и анализ родословных (включая консультации 2 ч.).	6р
5. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе,	4з
6. Подготовить реферативное сообщение по теме «Предварительная диагностика наследственных болезней»	1рс
<i>Итоговая аттестация в форме дифференцированного зачета</i>	
Условные обозначения: 2к---консультация 6р-- составление родословной 4з-- решение задач. 1т –выполнение таблицы 1рс- реферативное сообщение 4* подготовка реферата с мультимедийной презентацией(за время изучения дисциплины студент выполняет 1 реферат с мультимедийной презентацией, отмеченный *). -2ка - кариограмма	

Подготовка реферата с мультимедийной презентацией по темам:

«Научное наследие Г. Менделя», «Научное наследие Т. Х. Моргана», «Проект «Геном человека», «История российской генетики» (работы Н. К. Кольцова, С. И. Четверикова, Н. И. Вавилова, «Лысенковщина»); «Наследственные болезни и их фенкопии», «Хромосомные мутации», «Мутагены в окружающей среде»

«Хромосомная болезнь», «Генная болезнь» (болезнь выбирается студентами по своему желанию), «Мультифакториальные болезни»

2.2. Тематический плани содержание учебной дисциплины ОП 10. «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 Введение		2	1
Тема 1 История развития, достижения генетики	<p>Теоретическое занятие №1 Тема «История развития, достижения генетики» <u>Содержание учебного материала:</u> Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. 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. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, 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</p> <p><u>Внеаудиторная самостоятельная работа</u> 1..подготовка реферата с мультимедийной презентацией по теме: «Научное наследие Г.Менделя», «Научное наследие Т.Х.Моргана», «Проект «Геном человека», «История российской генетики (работы Н.К.Кольцова, С.И.Четвериков, Н.И.Вавилова, «Лысенковщина»)» и т.п. 2.Выполнение работы по таблице «Строение и функции клетки»</p>	2	1
	<p><u>Внеаудиторная самостоятельная работа</u> 1..подготовка реферата с мультимедийной презентацией по теме: «Научное наследие Г.Менделя», «Научное наследие Т.Х.Моргана», «Проект «Геном человека», «История российской генетики (работы Н.К.Кольцова, С.И.Четвериков, Н.И.Вавилова, «Лысенковщина»)» и т.п. 2.Выполнение работы по таблице «Строение и функции клетки»</p>	4*	1г
Раздел 1.	Цитологические и биохимические основы наследственности	7	1
Тема 1.1 . Биохимические основы наследственности.	<p><u>Теоретическое занятие № 2</u> Тема «Биохимические основы наследственности.» <u>Содержание учебного материала:</u> Химическая организация клетки 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.</p>	2	1
	<p><u>Практическое занятие №1</u> Тема Биохимические основы наследственности</p>	2	2

	<p>Тема Методы изучения наследственности человека Аудиторная самостоятельная работа Решение задач по расчету генов и генотипов в популяциях (Закон Харди-Вайнберга). Метод дерматоглифики. Изучение дератоглифических узоров. Методы пренатальной диагностики и их значение в профилактике рождения детей с патологией. Контроль внеаудиторной самостоятельной работы Заслушать реферативное сообщение по теме «Предварительная диагностика наследственных болезней»</p>	2	
Раздел 4	Виды изменчивости и виды мутаций у человека.		
Тема 4.1. Изменчивость и мутации у человека.	<p>Теоретическое занятие №7 Тема Виды изменчивости и мутации у человека <u>Содержание учебного материала:</u> Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Модификационная изменчивость. Фенокопии и генокопии Мутагенез, его виды. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутагены. Внеаудиторная самостоятельная работа. подготовка реферата с мультимедийной презентацией по теме : «Наследственные болезни и их фенокопии», «Хромосомные мутации», «Мутагены в окружающей среде» Практическое занятие №5 Тема Виды изменчивости и мутации у человека Аудиторная самостоятельная работа Решение задач на модификационную изменчивость, Определение средней величины варианты, построение вариационной кривой на графике, анализ и практическая значимость Контроль внеаудиторной самостоятельной работы Составление и анализ родословной</p>	2 4* 2	1 2
Раздел 5.	Наследственность и патология		
Тема 5.1 Хромосомные болезни	<p>Теоретическое занятие №8 Тема Хромосомные болезни <u>Содержание учебного материала</u> 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 X, синдром дисомии по Y- хромосоме. Структурные аномалии хромосом. Контроль внеаудиторной самостоятельной работы Заслушать рефераты</p>	2	1

<p>Тема 5.2 Генные болезни</p>	<p>Внеаудиторная самостоятельная работа подготовка реферата с мультимедийной презентацией по теме «Хромосомная болезнь» (болезнь выбирается студентами по своему желанию)</p> <p>Практическое занятие № 6 Тема Хромосомные болезни</p> <p>Аудиторная самостоятельная работа Хромосомные болезни: симптомы, причины и механизмы возникновения. Раскладка и изучение аномальных кариотипов, Знакомство с фотографиями больных с хромосомной патологией. Решение ситуационных задач</p> <p>Контроль внеаудиторной самостоятельной работы: Заслушать рефераты Консультация</p> <p>Теоретическое занятие №9 Тема Генные болезни</p> <p><u>Содержание учебного материала</u> Причины генных заболеваний. Наследственные заболевания А-Д аутосомно-доминантного типа наследования. Наследственные заболевания А-Р аутосомно-рецессивного типа наследования. Наследственные заболевания Х– сцепленного типа наследования Наследственные заболевания У–сцепленного типа наследования Особенности ухода за больными с наследственной патологией</p> <p>Контроль самостоятельной внеаудиторной работы: Заслушать рефераты</p> <p>Внеаудиторная самостоятельная работа : Подготовить реферат с мультимедийной презентацией по теме «Генная болезнь» (болезнь выбирается студентами по своему желанию)</p>	<p>4*</p> <p>2</p> <p>2к</p> <p>2</p> <p>4*</p>	<p>2</p> <p>2</p>
<p>Тема 5.3. Медико-генетическое консультирование</p>	<p>Теоретическое занятие №10 Тема Медико-генетическое консультирование</p> <p><u>Содержание учебного материала</u> Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Проспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью (мультифакториальные болезни). Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью</p> <p>Контроль самостоятельной внеаудиторной работы: Заслушать рефераты</p> <p>Внеаудиторная самостоятельная работа</p>	<p>2</p>	<p>1</p> <p>2</p>

	<p>1. Подготовить реферат с презентацией по теме «Мультифакториальные болезни»</p> <p>Практическое занятие № 7: Тема Генные болезни . Медико-генетическое консультирование Аудиторная самостоятельная работа Генные болезни: симптомы, причины и механизмы возникновения. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных болезней по фотографиям больных. Скрининг тестирование новорожденных на ФКУ. Знакомство с планшеткой и ее заполнение. Элиминационная диета, питание при ФКУ. Медико-генетическое консультирование: цели и методы Составление алгоритма беседы по планированию семьи с учетом наследственной патологии, опроса пациентов с наследственной патологией. Решение ситуационных задач.</p> <p>Практическое занятие №8 Дифференцированный зачет</p>	<p>4*</p> <p>2</p> <p>2</p>	
Итого		<p>Максимальная учебная нагрузка обучающегося 54 часов, в том числе: обязательная аудиторная учебная нагрузка 36 часов,(теория 20ч. + 16ч. практика) самостоятельная работа обучающегося 18 часов</p>	

1. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП 10. Генетика человека с основами медицинской генетики

3.1. Требования к минимальному материально-техническому

обеспечению

Реализация программы учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета

Оборудование учебного кабинета:

Наглядные средства обучения

1). Таблицы: -

- Генетический код
- Символы для составления родословных

2). Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями

3). Натуральные пособия:

- Микропрепараты
- Клетки крови человека
- Органоиды и включения
- Митоз в растительной и животной клетке
- Половые клетки
- Хромосомы человека

Технические средства обучения:

1. Микроскопы
2. Мультимедиа система (компьютер, интерактивная доска)
3. Видеофильмы
4. Обучающие компьютерные программы
5. Контролирующие компьютерные программы

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

Основные источники:

1. Медицинская генетика, учебник, под ред. Бочкова Н.П. М., ГЭОТАР-Медиа 2014
2. Медицинская генетика [Электронный ресурс] / Н.П. Бочков, А.Ю. Асанов, Н.А. Жученко, Т.И. Субботина, М.Г. Филиппова, Т.В. Филиппова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - <http://old.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970406502.html>

Дополнительные источники:

1. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: Мастерство, 2012.
 2. Орехова В.А., Лашковская Т.А., Шейбак М.П. Медицинская генетика. – Минск, 2009.
 3. Медицинская генетика: учебник. Акуленко Л.В., Угаров И.В. / Под ред. О.О. Янушевича, С.Д. Арутюнова. 2011.
 4. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика (лекции и задачи). – Ростов-на-Дону: Феникс, 2012.
 5. Рис, Стернберг. «Введение в молекулярную биологию. – М.: Мир, 2012.
 6. Сингер М., Берг П. «Гены и геном 1 и 2 т.» – М.: Мир, 2008.
 7. Дегтярев И.В. «Генная инженерия» М. 2012
 8. Фогель Ф., Мотульски А. «Генетика человека. Проблемы и подходы»– М.: Мир, 2009.
 9. Фросин В.Н. Учебные задачи по общей и медицинской генетике. – Казань: , 2013.
 10. Мерфи Э., Чейз Г. Основы медико-генетического консультирования. – 2012.
 11. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. В 3 т. – М.: Мир, 2010.
- Учебно-методические комплексы или учебно-методические пособия по разделам и темам дисциплины.

Сборники тестовых заданий и ситуационных задач

Электронные образовательные ресурсы (дидактический материал на электронном носителе для интерактивной доски, электронные дидактические материалы информационного, практического и контролирующего типов, электронные учебные пособия)

www.ebio.ru

www.medgenet.ru

www.mama.ru

3.3 Общие требования к организации образовательного процесса.

Обучение проводится в виде лекционных и семинарско-практических занятий. Строится с использованием активных методов обучения, сочетающих аудиторное занятие с самостоятельной работой студентов. Широко используется наглядно-иллюстративный материал в виде презентаций, таблиц, кариограмм, микропрепаратов. На практических занятиях в ходе формирования общих и профессиональных компетенций от студентов требуется показать генетические знания, что несомненно пригодится в их дальнейшей профессиональной деятельности. Внеаудиторная самостоятельная работа предполагает написание реферата, мультимедийной презентацией, составление таблицы, составление и анализ своей родословной, решение задач (молекулярных и генетических)

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ОП.10. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения семинарско-практических занятий в виде фронтального письменного или устного опроса, решение ситуационных задач, тестовых заданий. При этом используется индивидуальный подход к студентам и применяются задания различной сложности. В качестве выявления общего уровня усвояемости широко используется написание графических диктантов, выполнение тестовых заданий повышенной сложности.

4.1. Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины.

Результаты обучения (усвоенные знания, освоенные умения)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения.
<p>В результате освоения дисциплины обучающийся должен знать:</p> <ol style="list-style-type: none"> 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 и задачи МГК 	<p>Рекомендуются различные формы и методы контроля освоения дисциплины:</p> <ul style="list-style-type: none"> -устный индивидуальный опрос; -фронтальный письменный опрос; -графический диктант; -выполнение тестовых заданий; -решение ситуационных задач; -составление сводных таблиц, схем; -составление тематических кроссвордов, презентаций; -подготовка реферативных сообщений, -оценка аудиторной и внеаудиторной самостоятельной работы студентов.
<p>В результате освоения дисциплины обучающийся должен уметь:</p> <p>Проводить предварительную диагностику наследственных болезней</p>	<ul style="list-style-type: none"> -тестовый контроль; -решение ситуационных задач; -оценка аудиторной и внеаудиторной самостоятельной работы студентов; -подготовка рефератов; -отличать по внешнему виду детей с наследственной патологией (по фотографиям) - читать кариограммы в норме и патологии;

Формы и методы контроля и оценки результатов обучения должны позволять проверять у обучающихся не только сформированность профессиональных компетенций, но и развитие общих компетенций и обеспечивающих их умений.

Результаты (освоенные общие компетенции)	Основные показатели оценки результата	Формы и методы контроля и оценки
<p>ОК1 Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.</p>	<p>Демонстрация интереса к будущей профессии.</p>	<p>Задания на понимание сущности своей будущей профессии – работа с дополнительной литературой..</p>

ОК2 Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.	Демонстрация умения организовывать собственную деятельность.	Задания на умение организовывать собственную деятельность – решение ситуационных задач.
ОК 3 Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность	Демонстрация решения проблемы в нестандартных ситуациях	Задания на решение проблемы, принятия решения в нестандартных ситуациях,
ОК4 Осуществлять поиск информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития	Демонстрация умения осуществлять поиск и использование необходимой информации.	Задания на умение проводить эффективный поиск необходимой информации по заданным темам - использование различных источников, включая электронные, сети интернет, периодическую печать.
ОК5 Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.	Демонстрация умения использовать современные технологии в профессиональной деятельности.	Задания на умение использовать современные технологии в профессиональной деятельности –составление памяток, создание презентаций.
ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать повышение квалификации	Демонстрация умения заниматься самообразованием и планированию повышению квалификации	Задание на умения заниматься самообразованием и планированию повышению квалификации
ОК12 Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.	Демонстрация умения организовывать рабочее место	Задания на умение проведения лабораторных работ с соблюдением требований безопасности труда