

**Министерство здравоохранения Иркутской области
Областное государственное бюджетное образовательное учреждение сред-
него профессионального образования
«Иркутский базовый медицинский колледж»**

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

учебной дисциплины

ОП.05. Генетика человека с основами медицинской генетики

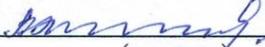
для специальности 31.02.01 Лечебное дело

(углубленная подготовка)

Иркутск, 2014

РАССМОТРЕНО и ОДОБРЕНО
на заседании ЦМК ОПБ дисциплин
протокол № 1
" 4 " сентября 20 14 г.

Председатель В. Г. Тюкачев



(подпись)

(ФИО)

УТВЕРЖДАЮ

Заместитель директора по учебной работе
_____ М. В. Гилёва

" 04 " сентября 20 14 г.

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.01 Лечебное дело, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 12.05.2014 г. № 514.

Разработчик:

Самотис Людмила Дмитриевна, преподаватель высшей квалификационной категории

Содержание

	Стр.
1. Паспорт рабочей программы учебной дисциплины	3
2. Структура и содержание учебной дисциплины	5
3. Условия реализации рабочей программы учебной дисциплины	13

1. Паспорт рабочей программы учебной дисциплины

1.1. Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

Учебная дисциплина ОП.05. Генетика человека с основами медицинской генетики является общепрофессиональной дисциплиной и входит в профессиональный учебный цикл.

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 беседу 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.

В процессе освоения учебной дисциплины формируются общие (ОК) и профессиональные (ПК) компетенции:

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.

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.

ПК 5.6. Оформлять медицинскую документацию.

1.4. Количество часов на освоение программы дисциплины

Максимальная учебная нагрузка обучающихся – 57 часов, в том числе обязательная аудиторная учебная нагрузка – 38 часов, самостоятельная работа – 19 часов.

2. Структура и содержание учебной дисциплины

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов
Максимальная учебная нагрузка	57
Обязательная аудиторная учебная нагрузка	38
Самостоятельная работа обучающегося: Дополнение лекций материалом из рекомендуемой литературы (план, схема, таблица). Подготовка сообщений. Подготовка кроссвордов, тестовых заданий, графических диктантов. Разработка мультимедийных презентаций, исследовательская работа, составление и решение генетических задач	19
Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета	

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

Раздел / тема учебной дисциплины	Форма текущего контроля и оценивания	ОК, ПК
Раздел 1. Введение Предмет, задачи, история генетики, основные достижения и проблемы.	тестирование, выполнение заданий	ОК 1, 4, 5, 8, 9, ПК 5.3, 5.6
Раздел 2. Молекулярные и цитологические основы наследственности	Тестирование, выполнение заданий, решение задач, заполнение таблиц	ОК 1, 2, 4, 5, 6, 8, 9, 12 ПК 2.4, 3.1, 5.3, 5.6
Раздел 3. Закономерности наследования признаков	Тестирование, выполнение заданий, решение задач, составление презентаций, кроссвордов, заполнение таблиц	ОК 1, 2, 4, 5, 7, 8, 10 ПК 2.2, 2.4, 5.3, 5.6
Раздел 4. Наследственность и среда. Наследственность и патология. Медико-генетическое консультирование	Тестирование, выполнение заданий, составление схем, презентаций	ОК 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 11, 12 ПК 2.2, 2.3, 2.4, 3.1, 5.3, 5.6
Промежуточная аттестация – дифференцированный зачет	тестирование, выполнение заданий, решение задач	ОК 1, 2, 5, 8, 9 ПК 5.6

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические работы, самостоятельная работа обучающихся.	Объем часов	
Раздел 1. Введение		9	
Тема 1.1. Предмет, задачи, история генетики, основные достижения и проблемы.	<p>Содержание учебного материала</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Генетика – наука о закономерностях наследственности и изменчивости, как двух противоположных свойств живых организмов, непрерывно связанных между собой. Предмет и задачи генетики. 2. Краткий экскурс в историю становления и развития генетики как науки. Этапы развития генетики, основные достижения и проблемы. Основоположники генетики – Г. Мендель, Г. де Фриз, К. Корренс, Э. Чермак и др. Роль русских ученых в становлении науки. 3. Генетика как фундаментальная наука, изучающая процесс преемственности жизни на молекулярном, клеточном, организменном и популяционном уровнях. Значение генетики в современном мире. Современная генетика как научная основа для селекции, медицины, судебной медицины, геной инженерии, основой для понимания теории эволюции. Клонирование – за и против. 4. Влияние генетики на здоровье людей, на наследственные признаки. 	2	
	<p>Практическое занятие № 1-2 (2 часа) Тема «История генетики человека. Основные достижения и проблемы»</p> <p>Содержание: На основе выполнения самостоятельной работы по учебникам, дополнительным источникам, работы с лекционным материалом рассмотреть вопросы:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Мендель, передача наследственных признаков в виде дискретных факторов; 2. Корренс, де Фриз, Чермак – год рождения генетики; Адамс - наслед. патология, влияние внешних факторов, 3. Флоринский - вред близкородственных браков; 4. Гальтон – основатель многих методов генетики; 5. Ландштейнер - описание систем групп крови АВО; 6. Гэррод - новое научное направление – биохимическая генетика человека; 7. Г. Харди и В. Вайнберг - распределение частоты генов в популяциях; 8. Вавилов - закон гомологических рядов в наследственной изменчивости; Евгеника; 	2	

	9. Д. Уотсон и Ф. Крик – создание модели макромолекулярной структуры ДНК; 10. Роль российских ученых в становлении генетики как науки; 11. Медико-генетическое консультирование;		
	Самостоятельная работа при изучении темы: История генетики человека. Основные достижения и проблемы. Приготовить мини-реферат и выступить на семинарском занятии.	5	
Раздел 2. Молекулярные и цитологические основы наследственности		11	
Тема 2.1. Строение ДНК, РНК, генетический код, его свойства	<p>Содержание учебного материала</p> <p>1 Клетка – основная единица биологической активности. Строение и функции эукариотической клетки.</p> <p>2 Генетическая роль НК. ДНК – носитель наследственной информации. Строение молекул ДНК и РНК.</p> <p>3 Генетический код и его свойства. Репликация ДНК. Репарация ДНК.</p>	1	
	<p>Практическая работа № 3-4 (2 часа)</p> <p>Тема «Характеристика НК. Выделение дезоксирибонуклеопротеида из ткани печени. Качественная реакция на ДНК</p> <p>Содержание работы: Дать характеристику НК, заполнить таблицу, выделить дезоксирибонуклеопротеид из ткани печени.</p>	2	
Тема 2.2. Генетическое определение первичной структуры белков, функции белков, синтез белка	<p>Содержание учебного материала</p> <p>1. Генетическое определение первичной структуры белков. Белки как сложные органические соединения. Структура белков в четырех разных уровнях – первичная, вторичная, третичная и четвертичная.</p> <p>2. Функции белков.</p> <p>3. Синтез белка. Принцип реализации наследственной информации от ДНК через РНК к белку – основа центральной догмы молекулярной биологии.</p>	1	
Тема 2.3. Образование хромосом, их строение, понятие кариотип, гены, аллельные гены, картирова-	<p>Содержание учебного материала</p> <p>1. Строение и типы метафазных хромосом человека.</p> <p>2. Кариотип человека. Картирование. Гетерохроматин и эухроматин. Половой хроматин.</p> <p>3. Современные методы анализа хромосом: цитогенетический метод, метод генетики соматических клеток, биохимический метод, молекулярно-генетические методы.</p>	2	

ние, геном	4.	Гены и их структура. Свойства гена. Связь генов с ферментами. Аллельные и неаллельные гены.		
	<p align="center">Практическая работа № 5-6 (2 часа)</p> Тема «Хромосомы млекопитающих. Кариотип» Содержание: На основе работы обучающихся с дополнительным материалом, изучить строение хромосом, их виды в зависимости от расположения центромеры, изучить кариотип человека.		2	
Тема 2.4. Деление клеток, митоз, мейоз, их генетическое значение, гаметогенез, оплодотворение	1.	<p align="center">Содержание учебного материала</p> Основные типы деления эукариотических клеток. Митоз. Биологическое значение митоза. Редупликация. Стадии митоза, интерфаза.	1	
	2.	Мейоз. Кроссинговер. Значение мейоза.		
	3.	Гаметогенез человека. Оплодотворение.		
	<p align="center">Практическая работа № 7-8 (2 часа)</p> Тема «Митоз в клетках корешка лука. Сравнение митоза и мейоза» Содержание: На основерисуннков, препарата корешка лука найти делящиеся клетки на разных стадиях митоза, сравнить митоз и мейоз.		2	
Раздел 3. Закономерности наследования признаков			14	
Тема 3.1. Закономерности наследования признаков, хромосомная теория Т.Моргана	<p align="center">Содержание учебного материала</p> 1. Наследственность – способность родителей передавать свои признаки следующему поколению.		1	
	2. Информация о структуре признака, закодированного в гене – участке молекулы ДНК.			
	3. Наследственность и среда. Наследственность и изменчивость. Хромосомная теория наследственности.			
	4. Явление сцепления генов. Основные положения теории Т. Моргана. Кроссинговер.			
	5. Хромосомные карты человека. Международная программа «Геном человека».			
Тема 3.2. Формы взаимодействия аллельных и не-	1.	<p align="center">Содержание учебного материала</p> Открытие Г. Менделем законов независимого наследования. Генотип, фенотип. Аллельные гены. Аутосомы. Гомозиготные и гетерозиготные организмы.	1	

аллельных генов, множественный аллелизм	2.	Сущность законов Менделя. Моногибридное скрещивание. Закон доминирования или закон единообразия гибридов первого поколения.		
	3.	Закон расщепления. Моногибридное скрещивание при неполном доминировании.		
	4.	Закон независимого расщепления. Закон чистоты гамет.		
		5. Типы наследования признаков у человека.		
	Практическая работа № 9-10 (2 часа)		2	
	Тема «Закономерности наследования признаков. Решение генетических задач» Содержание: На основе готовых препаратов обучающиеся знакомятся с биологией дрозофил, проводят анализ полученного поколения. Решить задачи на моногибридное, дигибридное скрещивание и наследование сцепленное с полом.			
	Самостоятельная работа при изучении темы: аллельные и неаллельные гены, краткая запись, дополнить лекционный материал		2	
Тема 3.3. Наследование крови по системе АВО		Содержание учебного материала	1	
	1.	Множественные аллели. Количественная и качественная специфика проявления генов в признаках.		
	2.	Наследование групп крови. Антигены. Антитела. Примеры наследования групп крови системы АВО.		
	3.	Резус фактор. Кровь резус-положительная и резус-отрицательная.		
	Практическая работа № 11-12 (2 часа)		2	
	Тема «Наследование крови по системе АВО. Решение задач. Содержание: На основе готовых препаратов обучающие рассматривают клетки крови человека под микроскопом, сравнивают с клетками крови лягушки (на готовом препарате). Решить задачи на наследование групп крови.			
Тема 3.4. Методы изучения наследственности человека. Генеалогический метод. Составление родословной		Содержание учебного материала	1	
	1.	Генеалогический метод. Генеалогия. Составление родословной. Использование символов. Графическое изображение родословной. Понятие пробанд, сибсы.		
	2.	Генеалогический анализ родословной. Аутосомно-доминантный тип наследования.		
	3.	Аутосомно-рецессивный тип наследования. Наследование сцепленное с полом. Митохондриальная или цитоплазматическая наследственность.		

	Самостоятельная работа при изучении темы: Методы изучения наследственности, генеалогический метод. Краткая запись, дополнить лекционный материал. Составить родословную и провести анализ.		4	
Раздел 4. Наследственность и среда. Наследственность и патология. Медико-генетическое консультирование			23	
Тема 4.1. Наследственная изменчивость, виды, мутагенные факторы среды		Содержание учебного материала 1. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Закономерности изменчивости. Формы изменчивости: фенотипическая и генотипическая. 2. Модификационная изменчивость, норма реакции, вариационный ряд и вариационная кривая. 3. Комбинативная изменчивость. Мутагенные факторы среды: физические, химические, биологические.	1	
	Самостоятельная работа при изучении темы: Наследственная изменчивость, виды, мутагенные факторы среды, заполнить таблицу		2	
Тема 4.2. Близнецовый метод. Типы мутаций. Динамика генетического груза у человека. Мутагенез и репарация ДНК		Содержание учебного материала 1. Близнецовый метод выявления роли наследственности и среды в формировании признаков человека. 2. Типы мутаций: генные, хромосомные (делеция, транслокация, инверсия, дупликация), геномные. Генеративные и соматические мутации. 3. Динамика генетического груза у человека. Мутагенез и репарация ДНК.	1	
Тема 4.3. Наследственные болезни и их классификация. Методы диагностики		Содержание учебного материала 1. Наследственные болезни. Термины «болезнь» и «синдром». Три основных типа нарушений: моногенные заболевания, хромосомные синдромы, мультифакториальные заболевания. 2. Плейтропия. Методы пренатальной диагностики: просеивающие, неинвазивные, инвазивные.	1	
	Практическая работа № 13-14 (2 часа) Тема «Наследственные болезни, их классификация. Методы диагностики» Содержание:		2	

	<p>На основе выполнения самостоятельной работы по учебникам, дополнительным источникам, работы с лекционным материалом рассмотреть вопросы: виды мутагенов, их классификация; мутации, их классификация; методы, используемые в медицинской генетике. На основе предварительно проведенного опроса составить родословную семьи, определить тип наследования.</p>			
<p>Тема 4.4. Хромосомные болезни. Методы лечения, профилактики</p>	1.	<p>Содержание учебного материала Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. Геномные и структурные изменения хромосом - Синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса, синдром Шершевского - Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром «кошачьего крика».</p>	1	
	<p>Практическая работа № 15-16 (2 часа) Тема «Хромосомные болезни. Методы лечения, профилактика Содержание: На основе выполнения опережающих заданий с использованием учебников, лекционных материалов, дополнительных источников, заслушать и проанализировать выступления по темам: синдромы Дауна, Патау, Эдвардса, Шершевского-Тернера, Кляйнфельтера, синдром «кошачьего крика» и др., проанализировать кариотип.</p>		2	
	<p>Самостоятельная работа при изучении темы: Хромосомные болезни, проанализировать материал по наследственным заболеваниям человека, приготовить краткое выступление</p>		2	
<p>Тема 4.5. Генные болезни, типы наследования</p>	1.	<p>Содержание учебного материала Моногенные заболевания. Эпидемиология генных болезней (дрейф генов, родственные браки и др.).</p>	1	
	2.	<p>Наследственные болезни обмена (НБО), классификация. Синдром Марфана, мукополисахаридозы, болезнь Альцгеймера, хорея Гентингтона, галактоземия, фенилкетонурия, муковисцидоз и др.</p>		
<p>Практическая работа № 17-18 (2 часа) Тема «Генные болезни, типы наследования» Содержание: На основе выполнения опережающих заданий с использованием учебников, лекционных материалов, дополнительных источников, заслушать и проанализировать выступления по темам:</p>		2		

	галактоземия, фенилкетонурия, муковисцидоз, серповидно-клеточная анемия и др.		
	Самостоятельная работа при изучении темы: генные болезни, проанализировать материал по наследственным заболеваниям человека, приготовить краткое выступление	2	
Тема 4.6. Медико-генетическое консультирование. Дифференцированный зачет	Содержание учебного материала		
	1. Генетические основы профилактики наследственной патологии. Первичная, вторичная и третичная профилактики наследственной патологии.	2	
	2. Медико-генетическое консультирование, главные задачи, показания для медико-генетического консультирования. Четыре этапа: диагностика, прогнозирование, заключение, совет.		
	Практическая работа № 19-20 (2 часа) Тема «Медико-генетическое консультирование. Дифференцированный зачет. Содержание: На основе изученного материала обучающиеся рассматривают профилактику наследственных и врожденных заболеваний, этапы медико-генетического консультирования, заполненные схемы медико-генетического обследования. Проводится дифференцированный зачет.	2	
	Самостоятельная работа при изучении темы: медико-генетическое консультирование, заполнение схемы медико-генетического обследования.	2	
	Всего	57 часов	

3. Условия реализации программы дисциплины

3.1. Требования к материально-техническому обеспечению

Реализация программы дисциплины требует наличия учебного кабинета генетики человека с основами медицинской генетики.

Оборудование учебного кабинета:

1. Учебный кабинет

Технические средства обучения:

1. Мультимедийная установка
2. Микроскопы
3. Видеодвойка

Учебно-наглядные пособия:

1. Микропрепараты:

- Растительная, животная, бактериальная клетки
- Митоз
- Половые клетки
- Клетки крови
- Хромосомы
- Мушка дрозофила
- Грибы

2. Портреты ученых-биологов и основоположников генетики.

3. Таблицы (плакаты):

- Строение растительной и животной клеток
- Хромосомы
- Нуклеиновые кислоты
- Репликация ДНК
- Биосинтез белка
- Митоз,
- Мейоз
- Половые клетки
- Овогенез и сперматогенез
- Кариотип человека
- Закономерности наследования признаков
- Полиплоидия
- Схемы родословных, типы наследования признаков
- Генные, геномные, хромосомные мутации

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

Основная литература:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014.

Дополнительная литература:

1. Медицинская генетика : учебник / И. К. Гайнутдинов, Э. Д. Рубан. – Ростов н/Д : Феникс, 2009.

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 (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<p>Формируемые компетенции:</p> <ul style="list-style-type: none">– ОК 1-13– ПК 2.2 – 2.4, 3.1, 5.3 <p>Освоенные умения:</p> <ul style="list-style-type: none">– Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией– Проводить беседу по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологией– Проводить предварительную диагностику наследственных болезней. <p>Усвоенные знания:</p> <ul style="list-style-type: none">– 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	<p>Текущий контроль:</p> <p>Тестирование, выполнение заданий, решение задач, заполнение таблиц, составление схем, презентаций, кроссвордов.</p> <p>Промежуточная аттестация – дифференцированный зачет</p>

