

Министерство здравоохранения Республики Татарстан
Государственное автономное профессиональное
образовательное учреждение
«Нижнекамский медицинский колледж»

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

учебной дисциплины

ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

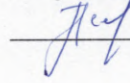
для специальности 31.02.01 Лечебное дело

2021г.

СОГЛАСОВАНО

«3» июля 2021г.

Заместитель директора
по учебному процессу

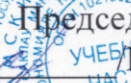
 Т.А. Пеструхина



УТВЕРЖДЕНО

на заседании ЦМК

естественнонаучных дисциплин
протокол № 1 от «3» июля 2021г.

 Председатель ЦМК
Т.И. Валиева



Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) по специальности среднего профессионального образования (далее – СПО) 31.02.01 Лечебное дело

Организация – разработчик: ГАПОУ «Нижекамский медицинский колледж»

Разработчик:

Валиева Г.И, преподаватель анатомии и физиологии человека ГАПОУ «Нижекамский медицинский колледж»

Шамсутдинова О.В, преподаватель биологии ГАПОУ «Нижекамский медицинский колледж»

СОДЕРЖАНИЕ

1. Паспорт рабочей программы учебной дисциплины.....5
2. Структура и содержание учебной дисциплины.....6
3. Условия реализации учебной дисциплины.....12
4. Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины.....13

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики является частью основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности СПО: 31.02.01 Лечебное дело

1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы: дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к дисциплинам профессионального цикла.

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

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся 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;

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 программ учебной дисциплины обучающийся овладеет **компетенциями**

Код	Наименование результата обучения
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,

	оценить их эффективность и качество
ОК 3	Принимать решение 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.
ОК7.	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.
ОК9.	Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.
ОК10.	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.

1.4.Количество часов на освоение программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося **75** часов, в том числе: обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося **50** часов; самостоятельной работы обучающегося **25** часов.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Кол.часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	75
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	50
в том числе:	
теоретические занятия	18
практические занятия	32
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	25
Итоговая аттестация – комплексный экзамен	4

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

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические занятия, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень освоения
<p>Тема 1.1.</p> <p>Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <p>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.</p> <p>История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.</p>	2	1
<p>Тема 1.2.</p> <p>Цитологические основы наследственности</p>	<p>Самостоятельная внеаудиторная работа</p> <p>1. Заполнение словаря терминов</p> <p>2. Подготовка реферативных сообщений по темам: «Значение генетики для медицины», «Аксиомы медицинской генетики»</p> <p>Содержание учебного материала</p> <p>Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, оргanelлы и включения.</p> <p>Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла.</p> <p>Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека.</p> <p>Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.</p> <p>Биологическое значение мейоза.</p> <p>Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.</p>	2	2

	<p>Практическое занятие Цитологические основы наследственности.</p> <p>Самостоятельная внеаудиторная работа 1. Составление презентаций по теме занятия. 2. Подготовка рефератов на темы «Химическая организация клетки», «Синтетический аппарат клетки», «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток».</p> <p>Содержание учебного материала 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> <p>Практическое занятие Биохимические основы наследственности.</p> <p>Самостоятельная внеаудиторная работа 1. Составление презентаций по теме занятия. 2. Подготовка рефератов на темы «Открытие нуклеиновых кислот», «Свойства нуклеиновых кислот», «Биосинтез белка – основа реализации наследственной информации», «Ген с позиций молекулярной биологии»</p> <p>Содержание учебного материала 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, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.</p> <p>Практическое занятие Решение задач «Моногибридное и дигибридное скрещивание»</p> <p>Практическое занятие Решение задач «Взаимодействие аллельных и неаллельных генов»</p>	4	2
<p>Тема 1.3. Биохимические основы наследственности</p> <p>Тема 1.4. Закономерности наследования генов</p>	<p>3</p> <p>2</p> <p>4</p> <p>2</p> <p>2</p> <p>1</p> <p>4</p> <p>2</p>	3	2

	<p>Самостоятельная внеаудиторная работа</p> <p>1. Работа со словарем терминов 2. Составление презентаций по теме занятия.</p> <p>3. Подготовка рефератов на темы: «Родоначальник генетики Г. Мендель» «Вторичное открытие законов Менделя».</p>	3	2	
<p>Тема 1.5.</p> <p>Методы изучения наследственности человека</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <p>Генеалогический метод (графическое изображение, составление и анализ родословной). Близнецовый метод – позволяет оценить роль среды и генотипа на формирование фенотипа. Цитогенетический, биохимический методы исследования</p>	2	1	
	<p>Практическое занятие</p> <p>Методы изучения наследственности человека.</p>	4	2	
	<p>Самостоятельная внеаудиторная работа</p> <p>1. Работа со словарём терминов</p> <p>2. Составление презентаций по теме занятия.</p>	3	2	
<p>Тема 1.6.</p> <p>Наследственность и изменчивость</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <p>Мутационная теория. Классификация мутаций. Полиплоидия. Наследование признаков (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, наследование, сцепленное с полом)</p>	2	1	
	<p>Практическое занятие</p> <p>Наследственность и изменчивость</p>	4	2	
	<p>Самостоятельная внеаудиторная работа</p> <p>1. Работа со словарем терминов</p> <p>2. Подготовка рефератов на темы: «Группа крови системы MNSs», «Группа крови системы P», Группы крови системы Kelb».</p>	2	2	
<p>Тема 1.7.</p> <p>Наследственность и патология</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <p>Кариотип человека в норме и патологии. Хромосомные болезни (характеристика, основные признаки заболеваний). Генные болезни (характеристика, основные признаки заболеваний)</p>	2	1	
	<p>Практическое занятие</p> <p>Наследственность и патология</p>	4	2	
	<p>Самостоятельная внеаудиторная работа</p> <p>1. Работа со словарем терминов 2. Составление презентаций по теме занятия.</p> <p>3. Подготовка беседы с различными группами населения по профилактике наследственных заболеваний</p>	3	2	

<p>Тема 1.8. Наследственное предрасположение к болезням</p>	<p>Содержание учебного материала Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.</p>	2	2
<p>Тема 1.9. Медико-генетическое консультирование</p>	<p>Самостоятельная работа 1. Выполнение тестов и кроссвордов по теме занятия. 2. Составление презентаций по теме занятия. 3. Подготовка реферата на тему «Методы изучения мультифакториальных заболеваний»</p> <p>Содержание учебного материала 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.</p>	4	2
	<p>Практическое занятие Решение задач</p> <p>Самостоятельная внеаудиторная работа 1. Подготовка рефератов на темы: «Эффективность медико-генетических консультаций»; «Доклиническая диагностика и профилактическое лечение наследственных болезней»; «Просеивающие программы диагностики наследственных болезней». 2. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.</p> <p>Итого</p>	4	2
		3	2
		75 ч.	

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).

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. Доска классная
2. Стол преподавательский
3. Столы
4. Стулья
5. Микроскопы
6. Микропрепараты

Технические средства обучения

1. Мультимедийный проектор
2. Компьютер
3. Интерактивная доска

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, дополнительной литературы

Основные источники:

1. ЭБС «Консультант студента» - ГЭОТАР-Медиа.-Москва
2. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] / под ред. М.М. Азовой. - М. : КНОРУС, 2018. - 208 с.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения теоретических и практических занятий, тестирования, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
1	2
<p>Умения:</p> <ul style="list-style-type: none"> -проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; -проводить предварительную диагностику наследственных болезней; <p>знать:</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>Тестовые задания</p> <p>Практическая работа</p> <p>Решение задач</p> <p>Самостоятельная работа</p>

Тематический план

Дисциплина Генетика человека с основами медицинской генетикой

Специальность 31.02.01 Лечебное дело

Теоретические занятия

1 семестр – 18 ч.

№	Тема	Количество часов
1.	Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки.	2
2.	Цитологические основы наследственности	2
3.	Биохимические основы наследственности	2
4.	Закономерности наследования генов	2
5.	Методы изучения наследственности человека	2
6.	Наследственность и изменчивость	2
7.	Наследственность и патология	2
8.	Наследственное предрасположение к болезням	2
9.	Медико-генетическое консультирование	2

Практические занятия

1 семестр – 32 ч.

№	Тема	Количество часов
1.	Цитологические основы наследственности	4
2.	Биохимические основы наследственности	4
3.	Решение задач «Моногибридное и дигибридное скрещивание»	4
4.	Решение задач «Взаимодействие аллельных и неаллельных генов»	4
5.	Методы изучения наследственности человека	4
6.	Наследственность и изменчивость	4
7.	Наследственность и патология	4
8.	Решение задач	4

Выписка из ФГОС
по специальности 31.02.01 Лечебное дело
ОП.05. Генетика человека с основами медицинской генетики

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся 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.

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.

5.1. Фельдшер 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.

5.2. Фельдшер должен обладать профессиональными компетенциями, соответствующими видам деятельности:

5.2.1. Диагностическая деятельность.

5.2.2. Лечебная деятельность.

ПК 2.2. Определять тактику ведения пациента.

ПК 2.3. Выполнять лечебные вмешательства.

ПК 2.4. Проводить контроль эффективности лечения.

5.2.3. Неотложная медицинская помощь на догоспитальном этапе.

ПК 3.1. Проводить диагностику неотложных состояний.

5.2.5. Медико-социальная деятельность.

ПК 5.3. Осуществлять паллиативную помощь.