

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

учебной дисциплины

ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

для специальности 31.02.02 Акушерское дело

2019 г.

СОГЛАСОВАНО

«31» 08 2019 г.

Заместитель директора
по учебному процессу

Р.М.Зеленкова



УТВЕРЖДЕНО

на заседании ЦМК

естественнонаучных дисциплин
протокол № 1 от «31» 08 2019 г.

Председатель ЦМК

Г.И.Валиева

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) по специальности среднего профессионального образования (далее – СПО) 31.02.02 Акушерское дело

Организация – разработчик: ГАПОУ «Нижекамский медицинский колледж»

Разработчик:

Клюева Лейсан Фаиловна, преподаватель генетики ГАПОУ «Нижекамский медицинский колледж»

СОДЕРЖАНИЕ

	Стр.
1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	5
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	13
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	14

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальностям СПО: 31.02.02 Акушерское 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

1.4. Рекомендуемое 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 и практические занятия	50
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	25
Промежуточная аттестация в форме экзамена	

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
1	2	3	4
Тема 1.1. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки	<p>Содержание учебного материала</p> <p>Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека.</p> <p>Разделы дисциплины. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами.</p> <p>История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых.</p> <p>Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.</p> <p>Самостоятельная работа</p> <p>1. Заполнение словаря терминов 2. Подготовка реферативных сообщений по темам: «Значение генетики для медицины», «Аксиомы медицинской генетики»</p>	2	1
		2	2

<p>Тема 1.2. Цитологические основы наследственности</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, органеллы 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.</p> <p>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</p> <p>Клетка – элементарная единица жизни. Цитоплазма, ядро, клеточная мембрана и клеточные органеллы. Митоз, мейоз и амитоз. Строение и функции хромосом.</p> <p>Самостоятельная работа</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Составление презентаций по теме занятия. 2. Подготовка рефератов на темы «Химическая организация клетки», «Синтетический аппарат клетки», «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток». 	4	2
<p>Тема 1.3. Биохимические основы наследственности</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <p>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	2

	<p>Практическое занятие Анализ нуклеинового состава. Биосинтез белков. Решение генетических задач по моделированию этапов реализации наследственной информации.</p>	4	2
	<p>Самостоятельная 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>	2	2
<p>Тема 1.4. Закономерности наследования генов</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, кодминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.</p>	2	1
	<p>Практическое занятие Моногибридное скрещивание. Решение генетических задач. Наследование групп крови. Наследование, сцепленное с полом. Дигибридное скрещивание</p>	8	2
	<p>Самостоятельная работа 1. Работа со словарем терминов 2. Составление презентаций по теме занятия. 3. Подготовка рефератов на темы: «Родоначальник генетики Г. Мендель» «Вторичное открытие законов Менделя».</p>	3	2
<p>Тема 1.5. Методы изучения наследственности человека</p>	<p>Содержание учебного материала Генсалогиический метод (графическое изображение, составление и анализ родословной). Близнецовый метод – позволяет оценить роль среды и генотипа на</p>	2	1

	<p>формирование фенотипа. Цитогенетический, биохимический методы исследования</p> <p>Практическое занятие Анализ родословных схем при различных типах наследования генных заболеваний. Решение задач.</p> <p>Самостоятельная работа 1. Работа со словарём терминов 2. Составление презентаций по теме занятия.</p>	4	2
Тема 1.6. Наследственность и изменчивость	<p>Содержание учебного материала Мутационная теория. Классификация мутаций. Полиплоидия. Наследование признаков(аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, наследование, сцепленное с полом)</p> <p>Практическое занятие Наследственность и среда. Составление и анализ кариограмм. Решение задач с использованием близнецового метода</p> <p>Самостоятельная работа 1. Работа со словарем терминов 2. Подготовка рефератов на темы: «Группа крови системы MNSS», «Группа крови системы P», Группы крови системы Kell».</p>	2	1
Тема 1.7. Наследственность и патология	<p>Содержание учебного материала Кариотип человека в норме и патологии. Хромосомные болезни (характеристика, основные признаки заболеваний). Генные болезни (характеристика, основные признаки заболеваний)</p> <p>Практическое занятие Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.</p> <p>Самостоятельная работа</p>	2	1
		4	2

	<p>1. Работа со словарем терминов 2. Составление презентаций по теме занятия. 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> <p>Самостоятельная работа 1. Подготовка рефератов на темы: «Эффективность медико - генетических консультаций»; «Доклиническая диагностика и профилактическое лечение</p>	4	2
		2	1
		3	2

Тема 10 Итоговое занятие	наследственных болезней»; «Просеивающие программы диагностики наследственных болезней». 2. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.			4	3
-----------------------------	--	--	--	---	---

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.

Дополнительные источники:

1. Бочков, Н.П. Медицинская генетика/под ред. Н.П. Бочкова – М.: Мастерство , 2001.- 192 с.
2. Щипков, В.П. Практикум по медицинской генетике: учеб. пособие/В.П. Щипков, Г.Н. Кривошеина.- М.: Академия, 2003.-112 с.
3. Бочков, Н.П. Клиническая генетика /Н.П. Бочкова. – М.: Медицина, 1997,- 288 с.
4. Заяц, Р.Г. Общая и медицинская генетика: учеб. пособие /Р.Г. Заяц, И.В. Рачковская. – Ростов-на-Дону: Феникс, 2002.- 255с.:ил.
5. Орехова, В.А. Медицинская генетика: учеб. пособие/В.А. Орехова, Т.А. Лашковская.- Мн.: Выш. шк. , 1998.-123 с.: ил.
6. Основы медицинской генетики: учеб. пособие/ под ред. Е.К. Хандогиной.- М.: ИНФРА-М, 2004.-176 с.: ил.

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
Умения:	Тестовые задания Самостоятельная работа
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; проводить предварительную диагностику наследственных болезней;	
Знания:	Тестирование Самостоятельная работа Дифференцированный зачет
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	

Выписка из ФГОС
по специальности 31.02.02 Акушерское дело
ОП.04. 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. Акушерка/Акушер (базовой подготовки) должен обладать **общими компетенциями**, включающими в себя способность:

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость 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, нести за них ответственность.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

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

ОК 9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

5.2. Акушерка/Акушер (базовой подготовки) должен обладать **профессиональными компетенциями**, соответствующими видам деятельности:

- 5.2.1. Медицинская и медико-социальная помощь женщине, новорожденному, семье при физиологическом течении беременности, родов, послеродового периода.
ПК 1.1. Проводить диспансеризацию и патронаж беременных и родильниц.
- 5.2.2. Медицинская помощь беременным и детям при заболеваниях, отравлениях и травмах.
ПК 2.1. Проводить лечебно-диагностическую, профилактическую, санитарно-просветительскую работу с пациентами с экстрагенитальной патологией под руководством врача.
ПК 2.2. Выявлять физические и психические отклонения в развитии ребенка, осуществлять уход, лечебно-диагностические, профилактические мероприятия детям под руководством врача.
- 5.2.3. Медицинская помощь женщине с гинекологическими заболеваниями в различные периоды жизни.
ПК 3.1. Проводить профилактические осмотры и диспансеризацию женщин в различные периоды жизни.
ПК 3.2. Проводить лечебно-диагностические мероприятия гинекологическим больным под руководством врача.
ПК 3.3. Выполнять диагностические манипуляции самостоятельно в пределах своих полномочий.
- 5.2.4. Медицинская помощь женщине, новорожденному, семье при патологическом течении беременности, родов, послеродового периода.
ПК 4.1. Участвовать в проведении лечебно-диагностических мероприятий беременной, роженице, родильнице с акушерской и экстрагенитальной патологией и новорожденному.