

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

учебной дисциплины

ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

для специальности 34.02.01 Сестринское дело
(очно-заочная форма обучения)

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)
34.02.01 Сестринское дело

Организация – разработчик: ГАПОУ «Нижекамский медицинский колледж»

Разработчик:

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

СОДЕРЖАНИЕ

1.Паспорт рабочей программы учебной дисциплины.....	5
2.Структура и содержание учебной дисциплины.....	6
3.Условия реализации учебной дисциплины.....	11
4.Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины....	12

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: 34.02.01 Сестринское 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 32 часа;
самостоятельной работы обучающегося 43 часа.

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)	32
в том числе:	
теоретические и практические занятия	16/16
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	43
в том числе:	
тематика внеаудиторной самостоятельной работы	

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. Предмет гигиены и экологии человека	<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.</p> <p>Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.</p>	2	1
	<p>Самостоятельная работа</p> <p>1. Заполнение словаря терминов</p> <p>2. Подготовка реферативных сообщений по темам: «Значение генетики для медицины», «Аксиомы медицинской генетики»</p>	2	2
Тема 1.2. Цитологические основы наследственности Биохимические основы наследственности	<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>	2	2

	<p>Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. 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> <p>Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению.</p> <p>Гены и их структура. Реализация генетической информации.</p> <p>Генетический код и его свойства.</p>		
<p>Тема.1.3</p> <p>Практическое занятие</p> <p>Цитологические основы наследственности</p> <p>Биохимические основы наследственности</p>	<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>Анализ нуклеинового состава. Биосинтез белков. Решение генетических задач по моделированию этапов реализации наследственной информации.</p>	4	2
	<p>Самостоятельная работа</p> <p>1. Составление презентаций по теме занятия.</p> <p>2. Подготовка рефератов на темы «Химическая организация клетки», «Синтетический аппарат клетки», «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток».</p>	4	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>Тема 1.5. Практическое занятие Закономерности наследования генов</p>	<p>Практическое занятие Моногибридное скрещивание. Решение генетических задач. Наследование групп крови. Наследование, сцепленное с полом. Дигибридное скрещивание 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>	4	2
<p>Тема 1.6. Методы изучения наследственности человека Наследственность и изменчивость</p>	<p>Содержание учебного материала Генеалогический метод (графическое изображение, составление и анализ родословной). Близинецовый метод – позволяет оценить роль среды и генотипа на формирование фенотипа. Цитогенетический, биохимический методы исследования Мутационная теория. Классификация мутаций. Полиплоидия. Наследование признаков (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, наследование, сцепленное с полом)</p>	4	1

<p>Тема 1.7. Практическое занятие Методы изучения наследственности человека Наследственность и изменчивость</p>	<p>Практическое занятие Анализ родословных схем при различных типах наследования генных заболеваний. Решение задач. Наследственность и среда. Составление и анализ кариограмм. Решение задач с использованием близнецового метода</p>	<p>4</p>	<p>2</p>
<p>Тема 1.8. Наследственность и патология</p>	<p>Самостоятельная работа 1. Работа со словарём терминов 2. Составление презентаций по теме занятия.</p>	<p>2</p>	<p>2</p>
<p>Тема 1.9. Практическое занятие Наследственность и патология</p>	<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 1. Работа со словарем терминов 2. Составление презентаций по теме занятия. 3. Подготовка беседы с различными группами населения по профилактике наследственных заболеваний</p>	<p>2</p>	<p>1</p>
<p>Тема 1.9. Практическое занятие Наследственность и патология</p>	<p>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 1. Работа со словарем терминов 2. Составление презентаций по теме занятия. 3. Подготовка беседы с различными группами населения по профилактике наследственных заболеваний</p>	<p>4</p>	<p>2</p>
<p>Тема 1.9. Практическое занятие Наследственность и патология</p>	<p>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 1. Работа со словарем терминов 2. Составление презентаций по теме занятия. 3. Подготовка беседы с различными группами населения по профилактике наследственных заболеваний</p>	<p>2</p>	<p>2</p>

<p>Тема 1.10. Наследственное предрасположение к болезням</p>	<p>Содержание учебного материала Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Многочленные 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>	<p>2</p>	<p>2</p>
<p>Самостоятельная работа</p>	<p>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>4</p>	<p>2</p>
<p>Тема 1.11. Медико-генетическое консультирование Самостоятельная работа</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>2</p>	<p>1</p>
<p>Самоподготовка</p>		<p>27 ч.</p>	
<p>Итого</p>		<p>75 ч.</p>	

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, стулья
5. Шкафы для хранения учебно-наглядных пособий
6. Таблицы.
7. Микроскопы
8. Микропрепараты

Технические средства обучения

Мультимедийный проектор

1. Компьютер
2. Интерактивная доска
3. DVD диски с презентациями
4. DVD диски с лекциями

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:	
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач.
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Проверка тезисов профилактической беседы. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий.
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий.
Знания:	
Биохимические и цитологические основы наследственности	Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий. Индивидуальный и групповой опрос.
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 34.02.01 Сестринское 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. Медицинская сестра/Медицинский брат (базовой подготовки) 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 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.

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

5.2. Медицинская сестра/Медицинский брат (базовой подготовки) должен обладать **профессиональными компетенциями**, соответствующими видам деятельности:

5.2.1. Проведение профилактических мероприятий.

ПК 1.1. Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.

5.2.2. Участие в лечебно-диагностическом и реабилитационном процессах.

ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.

ПК2.2. Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.

ПК 2.3. Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.

ПК 2.5. Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.

ПК 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию.