

**ЧАСТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ
«САЯНСКИЙ ТЕХНИКУМ СТЭМИ»**

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**ОП.04. Генетика человека с основами
медицинской генетики**

**ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ СРЕДНЕГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО
ОБРАЗОВАНИЯ**

Наименование специальности 34.02.01 «Сестринское дело»
Квалификация выпускника: медицинская сестра/ медицинский брат

Базовый уровень подготовки

2018 год

Рассмотрена
на заседании педагогического
совета
Протокол № 2
от « 09 » 04 2018 г.

Утверждаю
Директор ЧОУ ПО СТЭМИ
/М.Н. Соболев/
« 09 » 04 2018 г.



Рабочая программа учебной дисциплины ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики» разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта по специальности среднего профессионального образования 34.02.01 «Сестринское дело».

Организация-разработчик: ЧОУ ПО «Саянский техникум СТЭМИ»

Разработчики: Привалова Т.Е., Дадыко В.И. ЧОУ ПО «Саянский техникум СТЭМИ»

Рабочая программа рекомендована методическим советом «Саянский техникум СТЭМИ»

СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	14
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	15

1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1 Область применения рабочей программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС по специальности 34.02.01 «Сестринское дело» (базовой подготовки).

Рабочая программа учебной дисциплины может быть использована в дополнительном профессиональном образовании.

1.2. Место дисциплины в структуре программы подготовки специалистов среднего звена:

Учебная дисциплина входит в состав общепрофессиональных дисциплин профессионального учебного цикла.

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 беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
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;

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

Медицинская сестра/медицинский брат должен (а) обладать **общими компетенциями (ОК):**

Код компетенций	Содержание
-----------------	------------

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.	Решать проблемы, оценивать риски и принимать решения в нестандартных ситуациях.
ОК 4.	Осуществлять поиск, анализ и оценку информации, необходимой для постановки и решения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.
ОК 5.	Использовать информационно-коммуникационные технологии для совершенствования профессиональной деятельности.
ОК 8.	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать повышение квалификации.
ОК 11	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

Медицинская сестра/медицинский брат должен(а) обладать
профессиональными компетенциями (ПК):

Код компетенций	Содержание
ПК 1.1.	Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.
ПК 2.1.	Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.
ПК 2.2.	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.

1.5. Количество часов на освоение программы дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 54 часов,

в том числе:

обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 36 часов;

самостоятельной работы обучающегося 18 часов.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды работ:

Вид учебной работы	<i>Объем часов</i>
Максимальная учебная нагрузка (всего)	<i>54</i>
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	<i>36</i>
в том числе:	
практические занятия	<i>24</i>
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	<i>18</i>
в том числе:	
<ul style="list-style-type: none">- подготовка рефератов, сообщений, докладов по тематике, предложенной преподавателем;- составление схем, таблиц по тексту;- составление тестовых заданий, кроссвордов, презентаций по учебному материалу;- решение ситуационных и проблемных задач;- подбор литературных источников, в том числе информационных по заданной теме;- обзор медицинской литературы.	
<i>Итоговая аттестация в форме дифференцированного зачета</i>	

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические работы, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень усвоения
1	2	3	4
Раздел 1. История предмета.	История генетики человека Содержание учебного материала: Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. История исследований генетики человека. Программа «Геном человека». Антропогенетика. Медицинская генетика. Наследственные болезни. Медико-генетическое консультирование.	1	1
	Тематика самостоятельной работы обучающихся: - История исследований генетики человека - Программа «Геном человека»	0,5	
Раздел 2.	Цитологические основы наследственности		
Тема 2.1. Кариотип человека	Содержание учебного материала: Понятие о гетерохроматине и эухроматине. Половой хроматин. Строение и типы метафазных хромосом человека. Современные методы цитологического анализа хромосом. Ядро, ядерная оболочка, ядерный сок, ядрышки, хроматин и хромосомы. Понятие о кариотипе.	0,5	1
	Тематика самостоятельной работы обучающихся (рефераты, презентации, сообщения, конспекты статей и публикаций на сайтах): – Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. – Изучение основной и дополнительной литературы, интернет-источников. – Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.	0,5	
Тема 2.2. Жизненный цикл клетки. Митоз	Содержание учебного материала: Жизненный цикл клетки: интерфаза и период деления. Способы деления эукариотических клеток: митоз, амитоз, мейоз, их краткие характеристики. Биологическое значение митоза. Факторы, влияющие на протекание митоза. Хромосомные наборы соматических и половых клеток. Интерфаза, ее периоды, характеристика происходящих процессов. Митоз (непрямое деление) – универсальный способ деления соматических клеток. Фазы митоза,	0,5	1

	их характеристика.		
	Практическое занятие: №1: Цитологические основы наследственности	2	2
	Тематика самостоятельной работы обучающихся (рефераты, презентации, сообщения, конспекты статей и публикаций на сайтах): - Значение различных типов деления в природе и жизни человека.	1	
Тема 2.3. Мейоз. Гаметогенез	Содержание учебного материала: Бесполое размножение. Виды полового размножения. Мейоз – способ деления половых клеток в период созревания. Сходство и различие митоза и мейоза. Факторы, влияющие на протекание мейоза. Значение соблюдения разовой и суточной дозы при приеме лекарственных препаратов. Характеристика половых клеток. Строение яйцеклеток. Строение сперматозоида. Хромосомные наборы половых клеток. Образование половых клеток (гаметогенез). Периоды овогенеза и сперматогенеза, сходства и различия. Биологическое значение мейоза.	1	1
	Практическое занятие №2: Размножение организмов	2	2
	Тематика самостоятельной работы обучающихся (рефераты, презентации, сообщения, конспекты статей и публикаций на сайтах): - Факторы, влияющие на протекание мейоза. - Значение соблюдения разовой и суточной дозы при приеме лекарственных препаратов.	1	
Раздел 3.	Биохимические и молекулярные основы наследственности.		

Тема 3.1. Биохимические и молекулярные основы наследствен- ности	Содержание учебного материала: Строение белковых молекул. Белки, как биологические полимеры. Аминокислоты – мономеры белков. Свойства белков. Специфичность белков. Функции белков в организме. Механизм образования полипептида. Структуры белковых молекул. Проблемы несовместимости белков. Генный уровень организации наследственного материала. Химическая организация гена. Мономеры нуклеиновых кислот – нуклеотиды. Виды нуклеотидов ДНК и РНК. Свойства ДНК: репликация и репарация. Основные различия в строении и функциях ДНК и РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке. Нуклеиновые кислоты. Виды нуклеиновых кислот. ДНК и РНК как биополимеры. Виды РНК. Структура ДНК. Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. Органические вещества клетки.	1	1
	Тематика самостоятельной работы обучающихся: –Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. –Изучение основной и дополнительной литературы. –Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. –Подготовка реферативных сообщений, составление электронных презентаций по темам: «Генные мутации и их проявления у человека», «Открытие генетического кода», «История открытия и изучения нуклеиновых кислот», «Проблемы несовместимости белков», «Лекарственные препараты белковой природы (гормоны, ферменты и т.д.)». и др.	1	
Тема 3.2. Реализация генетической информации	Содержание учебного материала: Генетический код и его свойства. Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. Роль ферментов и АТФ в биосинтезе белка. Генетический код и свойства ДНК. Участие и-РНК, т-РНК и р-РНК в биосинтезе белка. Процесс транскрипции и его характеристика. Последовательность процессов трансляции, протекающих в рибосомах.	1	1
	Практические занятия №3 : Биосинтез белка.	2	2
	Тематика самостоятельной работы обучающихся (рефераты, презентации, сообщения, конспекты статей и публикаций на сайтах): - Нарушения при биосинтезе белка и их последствия.	1	
Раздел 4.	Закономерности наследования признаков		

Тема 4.1. Закономерности наследования признаков. Законы Менделя. Взаимодействие генов.	Содержание учебного материала: Предмет изучения генетики, задачи генетики и ее значение для медицины и фармации. Наследование альтернативных признаков. Аутосомное наследование. Моногибридное скрещивание. Дигибридное скрещивание. Анализирующее скрещивание. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана. Наследование признаков при взаимодействии аллельных генов: явления полного и неполного доминирования. Наследование признаков при взаимодействии неаллельных генов. Комплементарное взаимодействие. Эпистаз. Полимерия. Плейотропия. Генетическое определение групп крови и резус – фактора.	1	1
	Практические занятия: №4. Закономерности наследования признаков. Моногибридное скрещивание. №5. Закономерности наследования признаков. Дигибридное скрещивание..	8	2
	Тематика самостоятельной работы обучающихся (рефераты, презентации, сообщения, конспекты статей и публикаций на сайтах): - Решение задач на моно- и дигибридное скрещивание. - Генетическое обоснование своей группы крови и резус-фактора.	2	
Тема 4.2. Закономерности наследования признаков. Типы наследования признаков	Содержание учебного материала: Половые и неполовые хромосомы. Аутосомный и сцепленный с полом типы наследования. Доминантный и рецессивный характер наследования. X-сцепленное наследование, Y-сцепленное наследование. Сцепленное с полом наследование.	1	1
	Практические занятия №6 : Закономерности наследования признаков. Взаимодействие генов.	4	2
	Тематика самостоятельной работы обучающихся (рефераты, презентации, сообщения, конспекты статей и публикаций на сайтах): 1. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью. 2. Изучение основной и дополнительной литературы. 3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 4. Подготовка реферативных сообщений, составление электронных презентаций по темам: «Наследование групп крови», «Болезни крови», «Свойства доминантных генов», «Донорство в	2	

	России» и др.		
Раздел 5.	Наследственность и среда		
Тема 5.1. Изменчивость. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков	Содержание учебного материала: Классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд.	1	1
	Тематика самостоятельной работы обучающихся (рефераты, презентации, сообщения, конспекты статей и публикаций на сайтах): - Модификационная изменчивость человека: причины и примеры.	0,5	
Тема 5.2. Наследственная изменчивость. Мутации, мутагены	Содержание учебного материала: Мутации. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н. И. Вавилова. Комбинативная изменчивость. Примеры наследственной изменчивости у человека. Наследственная изменчивость. Классификация мутаций. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды.	1	1
	Практические занятия №7: Генные болезни.	1	2
	Тематика самостоятельной работы обучающихся 1. - Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Подготовка реферативных сообщений, составление электронных презентаций по темам: «Наследственные болезни и их фенкопии», «Хромосомные aberrации», «Мутагены в окружающей среде», «Лекарственные препараты как мутагенный фактор: примеры и меры предосторожности».	1	
Раздел 6.	Наследственность и патология		
Тема 6.1. Классификация наследственных заболеваний	Содержание учебного материала: Понятие о моногенных и хромосомных заболеваниях. Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни: синдромы с числовыми аномалиями аутосом (синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау). Синдромы с числовыми аномалиями половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X). Генные болезни: Нарушение обмена аминокислот. Нарушение обмена углеводов, липидов. Мукополисахаридозы. Нарушение обмена гормонов.	1	1

	<p>Причины моногенных заболеваний. Клиника, диагностика, лечение моногенных заболеваний. Понятие о мультифакториальных (полигенных) заболеваниях, их особенности, профилактика. Пороки развития. МВПР.</p>		
	<p>Тематика самостоятельной работы обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Подготовка реферативных сообщений, составление электронных презентаций по темам: «Амниоцентез», «Скрининг», «Инвазивные методы пренатальной диагностики». 4. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.</p>	3	
	<p>Практические занятия №8: 1. Генные болезни</p>	1	2
Тема 6.2. Методы изучения генетики человека	<p>Содержание учебного материала: Биохимический метод изучения генетики человека. Близнецовый метод изучения генетики человека. Популяционно-статистический метод изучения генетики человека. Примеры наследственных заболеваний. Особенности человека, как объекта генетических исследований. . Генеалогический метод изучения генетики человека. Цитогенетический метод изучения генетики человека.</p>	1	1
	<p>Практическое занятие №9: Методы изучения генетики человека. Профилактика наследственной патологии</p>	1	2
	<p>Тематика самостоятельной работы обучающихся (рефераты, презентации, сообщения, конспекты статей и публикаций на сайтах): - Применение различных методов изучения генетики человека в современной медицине.</p>	2,5	2
Раздел 7.	Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование		
Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование. Цели, задачи, показания	<p>Содержание учебного материала (дидактические единицы): Проспективное и ретроспективное консультирование. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Неонатальный скрининг на гипотиреоз, фенилкетонурию. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию.</p>	0,5	1

	Тематика самостоятельной работы обучающихся (рефераты, презентации, сообщения, конспекты статей и публикаций на сайтах): - медико-генетическое консультирование в регионе (области, крае, республике и т.д.).	1	
Тема 7.2. Пренатальная диагностика, методы	Содержание учебного материала : Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентоз, биопсия хориона, определение фетопротеина). Сроки проведения, основные показания, оценка результатов.	0,5	1
	Практическое занятие №10: Методы изучения генетики человека. Профилактика наследственной патологии	1	2
	Тематика самостоятельной работы обучающихся: - Применение методов пренатальной диагностики в современной медицине, показания и результаты.	1	
Дифференцированный зачет		2	
Всего:			
<i>Обязательная аудиторная нагрузка всего, в том числе:</i>		36	
<i>Лекционных занятий</i>		12	
<i>Лабораторных и практических работ</i>		24	
<i>Самостоятельная работа</i>		18	
<i>Итого учебная нагрузка</i>		54	

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 УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Технические средства обучения:

- Экран
- Компьютер
- Проектор

Оборудование кабинета:

- Шкаф для хранения учебно-наглядных пособий, приборов, раздаточного материала
- Классная доска
- Стол для преподавателя
- Стул для преподавателя
- Столы по количеству обучающихся
- Стулья по количеству обучающихся

Учебно – наглядные пособия:

- Презентации и таблицы (плакаты) по темам
- Видеоматериалы
- Обучающие компьютерные программы

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы.

Основные источники:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин - 2-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970440186.html>
2. Медицинская биология и общая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Р.Г. Заяц, В.Э. Бутвиловский, В.В. Давыдов, И.В. Рачковская - Минск : Выш. шк., 2017. - <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9789850628862.html>
3. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970436523.html>

Дополнительные источники:

4. Атлас по цитогенетике. – М.:Мир, 1988.
5. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: Мастерство, 2017.
6. Журналы «Здоровье», «Медицинская сестра».
7. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика (лекции и задачи). – Ростов-на-Дону: Феникс, 2017.
8. Тимолянова Т.П. Медицинская генетика для медсестер и фельдшеров – Феникс, Ростов на Дону - 2018.
9. Угольников Е.Г. Сборник задач по медицинской генетике. – Энгельс, 2017г.

Интернет ресурсы:

10. www.ebio.ru
11. www.medgenet.ru
12. www.msu-genetics.ru

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий и лабораторных работ, тестирования, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий, проектов, исследований.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<p>В результате освоения дисциплины обучающийся должен уметь:</p> <p>проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</p> <p>проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;</p> <p>проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p>	<p>Результативность опросов и тестирования</p> <p>Знание терминологии</p> <p>Правильность решения ситуационных задач</p> <p>Зачет</p> <p>Диф.зачет</p>
<p>В результате освоения дисциплины обучающийся должен 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>Результативность опросов и тестирования</p> <p>Знание терминологии</p> <p>Знание основ генетики</p> <p>Правильность решения ситуационных задач</p> <p>Зачет</p> <p>Диф.зачет</p>

