

**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 33.02.01 « Фармация»
Квалификация выпускника: Фармацевт

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 «Генетика человека с основами медицинской генетики» разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта по специальности среднего профессионального образования 33.02.01 «Фармация».

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

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 33.02.01 Фармация (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**:

- ориентировать в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;
- решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;
- пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию.

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:

*Фармацевт должен 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 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 профессиональных задач, профессионального и личностного развития.
ОК 8	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать повышение своей квалификации
ОК 11	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

*Фармацевт должен обладать **профессиональными компетенциями (ПК):***

Код компетенций	Содержание
ПК 1.5	Информировать население, медицинских работников учреждений здравоохранения о товарах аптечного ассортимента.
ПК 2.3	Владеть обязательными видами внутриаптечного контроля лекарственных средств.

1.5. Количество часов на освоение программы дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 61 часов,

в том числе:

обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 36 часов;

самостоятельной работы обучающегося 25 часов.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды работ:

Вид учебной работы	Объем часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	<i>61</i>
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	<i>36</i>
в том числе:	
практические занятия	<i>24</i>
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	<i>25</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.02 Анатомия и физиология человека

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	7	
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.	1	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, amitoz, мейоз, их краткие характеристики. Биологическое значение митоза. Факторы, влияющие на протекание митоза. Хромосомные наборы соматических и половых клеток. Интерфаза, ее периоды, характеристика происходящих процессов.	1	1

	Митоз (непрямое деление) – универсальный способ деления соматических клеток. Фазы митоза, 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.	2	
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.	6	
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.	1	1

	<p>Нуклеиновые кислоты. Виды нуклеиновых кислот. ДНК и РНК как биополимеры.</p> <p>Виды РНК.</p> <p>Структура ДНК. Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. Органические вещества клетки.</p>		
	<p>Тематика самостоятельной работы обучающихся:</p> <ul style="list-style-type: none"> –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	
<p>Тема 3.2. Реализация генетической информации</p>	<p>Содержание учебного материала:</p> <p>Генетический код и его свойства.</p> <p>Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. Роль ферментов и АТФ в биосинтезе белка.</p> <p>Генетический код и свойства ДНК.</p> <p>Участие и-РНК, т-РНК и р-РНК в биосинтезе белка.</p> <p>Процесс транскрипции и его характеристика.</p> <p>Последовательность процессов трансляции, протекающих в рибосомах.</p>	1	1
	<p>Практические занятия №3 : Биосинтез белка.</p>	2	2
	<p>Тематика самостоятельной работы обучающихся (рефераты, презентации, сообщения, конспекты статей и публикаций на сайтах):</p> <p>- Нарушения при биосинтезе белка и их последствия.</p>	2	
<p>Раздел 4.</p>	<p>Закономерности наследования признаков</p>	18	

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.	2	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.	5	
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. Х-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	

	4. Подготовка реферативных сообщений, составление электронных презентаций по темам: «Наследование групп крови», «Болезни крови», «Свойства доминантных генов», «Донорство в России» и др.		
Раздел 5.	Наследственность и среда	3	
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	11	
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).	1	1

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

Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование. Цели, задачи, показания	Содержание учебного материала (дидактические единицы): Перспективное 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.	1	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.	2	1
	Практическое занятие №10: Методы изучения генетики человека. Профилактика наследственной патологии	2	2
	Тематика самостоятельной работы обучающихся: - Применение методов пренатальной диагностики в современной медицине, показания и результаты.	1	
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>		25	
<i>Итого учебная нагрузка</i>		61	

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>

Интернет ресурсы:

4. www.ebio.ru
5. www.medgenet.ru
6. 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
В результате освоения дисциплины обучающийся должен уметь: <ul style="list-style-type: none">- ориентировать в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;- решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;- пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию.	Результативность опросов и тестирования Знание терминологии Правильность решения ситуационных задач Зачет Диф.зачет
В результате освоения дисциплины обучающийся должен знать: <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,	Результативность опросов и тестирования Знание терминологии Знание основ генетики Правильность решения ситуационных задач Зачет Диф.зачет

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<p>причины и механизмы возникновения;</p> <p>- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</p>	