

Государственное автономное профессиональное образовательное учреждение
Республики Карелия «Петрозаводский базовый медицинский колледж»

УТВЕРЖДЕНО
на заседании Педагогического совета

Протокол № 8
от «30» июня 2021 г.




Е. И. Аксентьева

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ
МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

Специальность дисциплины:
31.02.03 Лабораторная диагностика

Индекс дисциплины:
ОП.10

2021 г.

Рабочая программа учебной дисциплины ОП.10. Генетика человека с основами медицинской генетики является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с федеральным государственным образовательным стандартом по специальности среднего профессионального образования 31.02.03 Лабораторная диагностика, утвержденным Приказом Минобрнауки России от 11.08.2014 № 970 (далее – ФГОС СПО).

Рабочая программа учебной дисциплины ОП.10. Генетика человека с основами медицинской генетики составлена в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 11.08.2014 № 970 по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика.

Организация-разработчик: государственное автономное профессиональное образовательное учреждение Республики Карелия «Петрозаводский базовый медицинский колледж»

Разработчик(и): Орешкина Юлия Дамировна, преподаватель ГАПОУ РК «Петрозаводский базовый медицинский колледж»

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	стр. 4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	17
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	19

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

1.1. Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины ОП.10. Генетика человека с основами медицинской генетики является частью программы подготовки специалистов среднего звена по специальности: 31.02.03 Лабораторная диагностика (базовый уровень подготовки, очной формы обучения).

1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

Учебная дисциплина ОП.10. Генетика человека с основами медицинской генетики входит в состав дисциплин профессионального цикла.

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

В результате освоения дисциплины обучающийся должен уметь:

- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

В результате освоения учебной 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;

В результате освоения дисциплины обучающийся должен овладеть следующими компетенциями:

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 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в 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.

1.4. Количество часов на освоение программы дисциплины

Максимальная учебная нагрузка обучающегося – 54 часа, в том числе: обязательная аудиторная учебная нагрузка обучающегося – 36 часов; самостоятельная работа обучающегося – 18 часов.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

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:	
лекции	<i>18</i>
практические занятия	<i>18</i>

Самостоятельная работа обучающегося (всего)	18
1. <i>Изучение основной и дополнительной литературы</i>	2
2. <i>Изучение и анализ фотографий соматических и половых клеток человека.</i>	1
3. <i>Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот.</i>	0,5
4. <i>Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.</i>	0,5
5. <i>Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.</i>	3
6. <i>Составление и анализ родословных схем.</i>	3
7. <i>Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями.</i>	4
8. <i>Составление электронных презентаций по заданной теме.</i>	3
9. <i>Подготовка реферативных сообщений</i>	1
Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета	

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

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
Раздел 1	Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины	1	
Тема 1.1. Медицинская генетика как предмет.	<i>Содержание учебного материала</i> Генетика человека – наука, изучающая наследственность и изменчивость. История развития науки. Вклад зарубежных и отечественных ученых. Медицинская генетика, разделы, задачи.	0,5	1
	<i>Самостоятельная работа обучающегося</i> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме (примерные темы: «Родоначальник генетики Грегор Мендель», «История развития медицинской генетики в России») 4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Значение генетики для медицины», «Аксиомы медицинской генетики»)	0,5	
Раздел 2.	Цитологические и биохимические основы наследственности	13,5	
Тема 2.1. Цитологические	<i>Содержание учебного материала</i>	1,5	

основы наследственности.	Строение клетки. Функции различных частей клетки. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла.		1
	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. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.		
	<i>Практические занятия</i>	2	
	1. Морфология эукариотической клетки 2. Морфология гамет. Гаметогенез. Митоз. Мейоз		
<i>Самостоятельная работа обучающихся</i> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека. 3. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. 4. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 5. Составление электронных презентаций по заданной теме. 6. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Химическая организация клетки», «Синтетический аппарат клетки», «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток»).	3,5		

Тема 2.2. Молекулярные основы наследственности	Содержание учебного материала	4	
	Белки. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Хранение и передача наследственной информации		
	Гены и их структура.		
	Генетический код и его свойства.		
Тема 2.3. Трансляция. Генетический код и его свойства. Структура гена	Практическое занятие Строение молекул ДНК и РНК. Кодирование наследственной информации	2	
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. 3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 4. Составление электронных презентаций по заданной теме. 5. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Открытие нуклеиновых кислот», «Свойства нуклеиновых кислот». «Биосинтез белка – основа реализации наследственной информации», «Ген с позиций молекулярной биологии», «Практическое применение молекулярной биологии»).	0,5	
Раздел 3.	Закономерности наследования признаков	12	
Тема 3.1. Закономерности наследования признаков. Сущность законов Г. Менделя.	Содержание учебного материала	1,5	
	Сущность законов Грегора Менделя. Типы наследования менделирующих признаков у человека.		
	Генотип и фенотип.		

Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Пенетрантность и экспрессивность.	Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.		
	Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.		
	Практическое занятие Закономерности наследования признаков. Взаимодействие между генами	2	
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы 2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью. 3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 4. Составление электронных презентаций по заданной теме. 5. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Родоначальник генетики Г. Мендель» «Вторичное открытие законов Менделя»).	2	
1 Тема 3.2. Хромосомная теория Т. Моргана	Содержание учебного материала Хромосомная теория Т. Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.	0,5	1

	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с наглядными обучающими пособиями (схемы, кариограммы, хромосомные карты человека) 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 	0,5	
<p>Тема 3.3.</p> <p>Специфика проявления гена в признаках. Наследование групп крови и RH -фактора</p>	<p>Содержание учебного материала</p>	2	1
	<p>Механизм наследования групп крови системы АВО и резус - фактора.</p> <p>Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.</p>		
	<p>Практическое занятие</p> <p>Наследование свойств крови</p>	2	
	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе 3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 4. Составление электронных презентаций по заданной теме. 5. Подготовка реферативных сообщений : (примерные темы: «Группа крови системы MNSs», «Группа крови системы Р», Группы крови системы Kell». 	1,5	
<p>Раздел 4.</p>	<p>Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</p>	5,5	

<p>Тема 4.1.</p> <p>Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Мутационная изменчивость.</p>	<p>Содержание учебного материала</p>	2	1	
	<p>Наследственность и среда. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Мутационная изменчивость.</p>			
	<p>Практическое занятие</p> <p>Классификация мутаций. Изменчивость и виды мутаций у человека</p>	2		
	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <p>1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Составление родословных схем.</p>	1,5		
<p>Раздел 5.</p> <p>Тема 5.1</p> <p>Классификация наследственной патологии. Хромосомные синдромы.</p>	<p>Наследственность и патология</p>		13,5	1
	<p>Содержание учебного материала</p>			
	<p>Наследственные болезни и их классификация.</p>			
	<p>Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты.</p>			
	<p>Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии</p>			
		2		

	X, синдром дисомии по Y- хромосоме.		
	Структурные аномалии хромосом. Синдром кошачьего крика.		
	Практическое занятие Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных.	2	
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах», «Клинические проявления хромосомных aberrаций»).	2,5	
Тема 5.2 Генные болезни. Энзимопатии.	Содержание учебного материала	2	1
	Причины генных заболеваний.		1
	Аутосомно-доминантные заболевания.		
	Аутосомно-рецессивные заболевания.		
	X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.		
	Y- сцепленные заболевания.		
	Практическое занятие Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.		

	<p><i>Самостоятельная работа обучающихся</i></p> <p>1. Изучение основной и дополнительной литературы.</p> <p>2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями.</p> <p>3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.</p> <p>4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Главные черты клинической картины генных болезней», «Клинический полиморфизм генных заболеваний и его причины», «Генетика некоторых генных болезней – болезни Реклингхаузена, миотоническая дистрофия, семейная гиперхолестериемия и др.»)</p>	2	
	<p><i>Содержание учебного материала</i></p>	1	1
	<p>Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.</p>		

Раздел 6.	Диагностика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование	8,5	
Тема 6.1 Диагностика наследственной патологии и методы изучения наследственности человека.	Содержание учебного материала	1	2
	Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний.		
	Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.		
	Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.		
	Практическое занятие Составление и анализ родословных. Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний. Итоговое занятие.	2	2
		2	
	Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями.	3,5	2

	<p>3. Составление электронных презентаций по заданной теме.</p> <p>4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Эффективность медико-генетических консультаций», «Доклиническая диагностика и профилактическое лечение наследственных болезней», «Просеивающие программы диагностики наследственных болезней»</p> <p>5. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.</p>		
	<p>Всего:</p>	<p>54</p>	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета генетики с основами медицинской генетики.

Оборудование учебного кабинета:

- рабочее место преподавателя;
- посадочные места для обучающихся (столы, стулья)

Технические средства обучения:

Мультимедиа система (компьютер, проектор)

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, интернет-ресурсов, дополнительной литературы

Основные источники:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Хандогина Е. К. , Терехова И. Д. , Жилина С. С. [и др.] . - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-5148-9. - Текст: электронный // ЭБС «Консультант студента»: [сайт]. - URL: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970451489.html> - Режим доступа : по подписке.
2. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 192 с. : ил. - ISBN 978-5-9704-2957-0.
3. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 224 с.: ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-4857-1. - Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента»: [сайт]. - URL : <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970448571.html> - Режим доступа : по подписке.
4. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник для студентов среднего профессионального образования / Э. Д. Рубан. - 4-е изд., стер. - Ростов-на-Дону: Феникс, 2014. - 319 с. : ил. - (Медицина)

Дополнительные источники:

1. Биология с основами медицинской генетики: учебник для студентов образовательных учреждений спо / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров; под ред. О. О. Янушевича, С. Д. Арутюнова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2013. –

URL: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970424964.html>. – Текст: электронный.

2. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник для студентов медицинских колледжей / Е. К. Хандогина [и др.]. - [2-е изд., перераб. и доп.]. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2011. - 197 с. : ил.
3. Константинов, В. М. Биология: учебник / В. М. Константинов, А. Г. Резанов, Е. О. Фадеева; Под ред. д-ра биол. наук, проф. В. М. Константинова. - 7-е изд., стереотип. - Москва: ИЦ "Академия", 2013. - 319 с. : ил.
4. Медицинская генетика: учеб. для студентов сред. образоват. учреждений и фак. сред. проф. образования мед. вузов / Л.В. Акуленко, И.В. Угаров ; под ред. О.О. Янушевича и С.Д. Арутюнова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 208 с. : ил.
5. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 224 с. : ил.
6. Основы медицинской и клинической генетики: учебное пособие / А.Ю. Савченко [и др.]. - Ростов-на-Дону; Омск: Феникс: ГОУ ВПО ОмГМА Росздрава, 2008. - 412 с. : ил., табл. - (Медицина).

Интернет-ресурсы:

Генетика с основами медицинской генетики/ Ю. Д. Орешкина. – Петрозаводск, 2020. - Текст: электронный.//Лаборатория дистанционного обучения Moodle: [сайт]. - URL: <http://moodle.medcol-ptz.ru/enrol/index.php?id=32>

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения рабочей программы учебной дисциплины осуществляется преподавателем в процессе и по итогам выполнения обучающимися предусмотренных настоящей программой видов учебной деятельности.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<p>Умения: - проводить предварительную диагностику наследственных болезней</p>	<p>Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий.</p>
<p>Знания: - 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>	<p>Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. Проверка тезисов профилактической беседы. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий.</p>
<p>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.</p>	<p>Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. Проверка тезисов профилактической беседы. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных</p>

<p>ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.</p> <p>ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.</p> <p>ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.</p> <p>ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать повышение квалификации.</p> <p>ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.</p>	<p>тестовых заданий.</p>
---	--------------------------