

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ  
КАЛУЖСКОЙ ОБЛАСТИ  
ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ  
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
КАЛУЖСКОЙ ОБЛАСТИ  
«МЕДИЦИНСКИЙ ТЕХНИКУМ»



УТВЕРЖДАЮ

и. о. директора ГАПОУ КО

«Медицинский техникум»

Приказ № 71а/18

Т.В.Русанова

Приказ № 71а о/д

от «31» августа 2018 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**П.00 Профессиональный цикл**

**ОП.00 Общепрофессиональные дисциплины**

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

**Специальность 34.02.01 «Сестринское дело»**

Базовый уровень подготовки

Обнинск

2018 г.

Рассмотрено на заседании  
ЦК общепрофессиональных  
дисциплин

Протокол №1  
от 30 августа 2018

Председатель: Андрей

Согласовано  
Зам. директора по УВР ГАПОУ КО  
«Медицинский техникум»

Л.И. Филатова Филатова Л.И.

Протокол №1  
от 31 августа 2018

Организация – разработчик ГАПОУ КО «Медицинский техникум»

Разработчик: Семенкова И.В. преподаватель ГАПОУ КО «Медицинский техникум»

Эксперты:

Внутренняя экспертиза

Техническая экспертиза: Лелявина Ю.А., методист ГАПОУ КО «Медицинский техникум»

Содержательная экспертиза: Филатова Л.И., преподаватель высшей категории

Рабочая программа разработана в соответствии с разъяснениями по формированию примерных программ учебных дисциплин начального профессионального и среднего профессионального образования на основе Федеральных государственных образовательных стандартов начального профессионального и среднего профессионального образования, утвержденными И.М. Реморенко, директором Департамента государственной политики и нормативно-правового регулирования в сфере образования Министерства образования и науки Российской Федерации от 27 августа 2009 года.

Содержание программы реализуется в процессе освоения студентами основной профессиональной образовательной программы по специальности 34.02.01 Сестринское дело базовая подготовка в соответствии с требованиями ФГОС СПО.

## Содержание

1. Паспорт программы учебной дисциплины	4
2. Структура и содержание учебной дисциплины	5
3. Условия реализации программы учебной дисциплины	16
4. Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины	17

# **1.Паспорт программы учебной дисциплины**

## **Генетика человека с основами медицинской генетики**

### **1.1 Область применения программы**

Программа учебной дисциплины является частью основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности СПО: 34.02.01«Сестринское дело»

### **1.2 Место учебной дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:**

Учебная дисциплина является составной частью цикла общепрофессиональных дисциплин.

### **1.3 Цели и задачи учебной дисциплины-требования к результатам освоения учебной 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

В результате 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;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

### **1.4Рекомендуемое количество часов на освоение программы дисциплины:**

максимальной учебной нагрузки обучающегося - **54часа**, в том числе:  
обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося - **36часов**,  
самостоятельной работы обучающегося - **18часов**.

## 2. Структура и содержание учебной дисциплины.

### 2.1 Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Виды учебной работы	Объем часов
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	54
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	36
В том числе:	
Практические занятия	16
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	18
В том числе	
Изучение основной и дополнительной литературы.	4
Составление мультимедийных презентаций	2
Решение генетических задач	4
Изучение и анализ микропрепаратов, микрофотографий, рисунков, родословных схем	4
Подготовка сообщений и докладов	4
<b>Итоговая аттестация в форме зачета</b>	

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

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные и практические работы, самостоятельная работа обучающихся, курсовая работ (проект) (если предусмотрены)	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
<b>Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности</b>		<b>4</b>	<b>1</b>
<b>Тема 1.1. Цитологические и биохимические основы наследственности</b>	<p>Содержание учебного материала</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1 Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека.</li> <li>2 Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека</li> <li>3 История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых</li> <li>4 Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.</li> <li>5 Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения.</li> <li>6 Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла.</li> <li>7 Строение и функции хромосом человека.</li> <li>8 Кариотип человека.</li> <li>9 Основные типы деления эукариотических клеток.</li> <li>10 Клеточный цикл и его периоды.</li> <li>11</li> </ol>	4	

	<p>12 Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.</p> <p>13 Биологическое значение мейоза.</p> <p>14 Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.</p> <p>15 Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.</p> <p>16 Сохранение информации от поколения к поколению.</p> <p>17 Гены и структура.</p> <p>18 Реализация генетической информации.</p> <p>19 Генетический код и его свойства.</p>		
	<p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <p>Подготовка докладов по теме: «Роль отечественных ученых в развитии науки генетики»</p> <p>«Генная и клеточная инженерия» «Биотехнология»</p> <p>Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека.</p> <p>Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.</p> <p>Изучение основной и дополнительной литературы по теме: «Деление клеток».</p> <p>Составление электронных презентаций по теме: «Митоз и его биологическое значение» «Мейоз и его биологическое значение»</p> <p>Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот.</p> <p>Составление конспекта по теме: «Роль атипических митозов в патологии человека.</p> <p>Создание электронных презентаций по теме: «Нуклеиновые кислоты»</p> <p>Подготовка доклада по теме: «Из истории открытия нуклеиновых кислот»</p>	4	

<p><b>Раздел 2. Закономерности наследования признаков</b></p>		<p><b>8</b></p>	<p><b>2</b></p>
<p><b>Тема 2.1. Закономерности наследования признаков Виды взаимодействия генов</b></p>	<p>Содержание учебного материала</p>	<p>4</p>	<p>2</p>
	<p>1 Сущность наследования признаков у человека. 2 Типы наследования менделирующих признаков у человека. 3 Генотип и фенотип. 4 Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимия, плейотропия. 5 Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. 6 Хромосомная теория Т. Моргана. 7 Сцепленные гены, кроссинговер. 8 Карты хромосом человека. 9 Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. 10 Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. 11 Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода</p>		
	<p>Практическое занятие Решение генетических задач моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание.  «Решение задач на наследование групп крови по системе АВО и резус – системе».</p>	<p>4</p>	
	<p>Самостоятельная работа обучающихся Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное</p>	<p>2</p>	

	<p>скрещивание.</p> <p>Составление конспекта по теме: «Взаимодействие между генами»</p> <p>Создание электронных презентаций по теме: «Закономерности наследования признаков»</p> <p>Составление конспекта по теме: «Сцепление генов, кроссинговер»</p> <p>Изучение и анализ хромосомных карт человека</p> <p>Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе.</p> <p>Составление тематических сообщений по теме: «Причины и механизм возникновения резус конфликта матери плода».</p>		
<b>Раздел 3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.</b>		<b>8</b>	<b>2</b>
<b>Тема 3.1.</b>	Содержание учебного материала	<b>4</b>	

<b>Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.</b>	1	Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.		
	2	Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ.		
	3	Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленном с полом наследовании.		
	4	Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.		
	5	Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.		
	6	Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом.		
	7	Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина.		
	8	Метод дерматоглифики.		
	9	Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).		
	10	Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга.		
	11	Иммуногенетический метод.		
	12	Методы пренатальной Диагностики ( УЗИ, Амниоцентоз, биопсия хориона, определение фетопротеина).		
	Практическое занятие Составление и анализ родословных схем. Определение генетики пола, телец Барра у человека и их диагностическое значение	4		
	Самостоятельная работа обучающихся Составление родословных и их анализ.	4		

		<p>Составление конспекта по теме: «Методы перинатальной диагностики»</p> <p>Создание электронных презентаций по теме: «Врождённые пороки развития»</p> <p>Подготовка тематических сообщений:</p> <p>«Современные методы пренатальной диагностики врожденных пороков развития и неисследованных заболеваний»</p> <p>«Врождённые пороки развития и критические периоды эмбриогенеза»</p>		
<b>Раздел 4. Виды изменчивости и виды мутации у человека. Факторы мутагенеза.</b>			2	2
<b>Тема 4.1</b>		Содержание учебного материала		
<b>Виды изменчивости и виды мутации у человека. Факторы мутагенеза.</b>	1	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости.		
	2	Причины и сущность мутационной изменчивости.		
	3	Виды мутаций (Генные, хромосомные, геномные).		
	4	Эндо – и экзомутагены.		
	5	Мутагенез, его виды.		
	6	Фенокопии и генокопии.		

	Самостоятельная работа обучающихся Подготовка реферативных сообщений. Темы «Мутации в природе и жизни человека». Изменчивость и ее виды.	2	
<b>Раздел 5. Наследственность и патологии.</b>		<b>14</b>	2
<b>Тема 5.1. Хромосомные болезни.</b>	Содержание учебного материала		
	1 Наследственные болезни и их квалификация.	2	
	2 Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты.		
	3 Наследственные болезни и их квалификация.		
	4 Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты.		
	5 Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме		
	6 Структурные аномалии хромосом		
Практическое занятие Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных.	4		

	Самостоятельная работа обучающихся	2	
	Составление тематических сообщений по темам: «Наследственные болезни и их классификация». «Структурные аномалии хромосом»		
<b>Тема 5.2 Генные и мультифакториальные болезни</b>	Содержание учебного материала		
	<ol style="list-style-type: none"> <li>1 Причины генных заболеваний.</li> <li>2 Аутосомно-доминантные заболевания.</li> <li>3 Аутосомно-рецессивные заболевания.</li> <li>4 Х-сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.</li> <li>5 Y-сцепленные заболевания</li> <li>6 Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.</li> <li>7 Могогенные болезни с наследственной предрасположенностью.</li> <li>8 Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.</li> <li>9 Виды мультифакториальных признаков.</li> <li>10 Изолированные врождённые пороки развития</li> <li>11 Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь.</li> <li>12 Бронхиальная астма и др.</li> <li>13 Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний.</li> <li>14 Методы изучения мультифакториальных заболеваний.</li> <li>15 Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний.</li> </ol>	2	
	Самостоятельная работа обучающихся	2	
	Изучение и анализ рисунков, фотографии больных с генными заболеваниями. Изучение и анализ родословных схем и путей передачи наследственных заболеваний.		

<b>Тема 5.3</b>  <b>Диагностика наследственных заболеваний</b>  <b>Профилактика и лечение больных. Медико-генетическое консультирование.</b>	Содержание учебного материала			
	1	Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.	2	
2	Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.			
3	Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико - генетическому консультированию.			
4	Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.			
5	Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.			
	Самостоятельная работа обучающихся		2	
	<p>Составление тематического сообщения « Методы изучения мультифакториальных заболеваний»</p> <p>Изучение и анализ родословных схем.</p> <p>Подготовка сообщений по темам: «Современные методы клинической диагностики наследованных заболеваний». «Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний»</p>			

	<p>Практическое занятие</p> <p>Изучение аномальных фенотипов и их клинических проявлений. Проявление генных заболеваний по фотографиям больных</p> <p>Ознакомление с устройством и принципом работы медико-генетической лаборатории. Ознакомление с лабораторными методами диагностики наследственных заболеваний.</p> <p>Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний.</p>	2	
<p><b>Тема 5.4</b></p> <p><b>Зачёт</b></p>	Содержание учебного материала		
	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Цитологические и биохимические основы наследственности</li> <li>2. Закономерности наследования признаков</li> <li>3. Хромосомная теория наследственности</li> <li>4. Наследование свойств крови</li> <li>5. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</li> <li>6. Виды изменчивости и виды мутации у человека. Факторы мутагенеза</li> <li>7. Наследственность и патологии</li> <li>8. Диагностика наследственных заболеваний</li> <li>9. Профилактика и лечение наследственных заболеваний</li> <li>10. Медико генетическое консультирование.</li> </ol>	2	
<b>Всего:</b>		<b>54</b>	

Уровень освоения проставляется напротив дидактических

единиц в столбце 4

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 заданий)

### **3. Условия реализации образовательной программы учебной дисциплины.**

#### **3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению**

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета-лаборатории гигиены, экологии и генетики человека с основами медицинской генетики

Оборудование учебного кабинета:

- столы для студентов-15

- стол для преподавателя-1

- стулья для студентов – 30

- стул для преподавателя -1

- шкафы для хранения приборов, наглядных пособий, учебно- методической документации-2

- доска классная -1

Наглядные средства обучения

1. Таблицы:

- «Строение клетки»
- «Хромосомы»
- «Нуклеиновые кислоты»
- «Репликация ДНК»
- «Биосинтез белка»
- «Генетический код»
- «Митоз»
- «Мейоз»
- «Половые клетки»
- «Кариотип человека»
- «Закономерности наследования признаков»
- «Виды взаимодействия между генами»
- «Наследование свойств крови»
- «Хромосомные aberrации»

- «Схемы родословных»
  - «Символы для составления родословных»
  - «Хромосомные синдромы»
- 2.Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями

### 3.Микропрепараты:

- «Клетки крови человека»
- «Органоиды и включения»
- «Митоз в растительной и животной клетке»
- «Половые клетки»
- «Хромосомы человека»

### 4.Технические средства обучения:

- Микроскопы
- Ноутбук
- Мультимедиапроектор
- Экран

### 3.2Информационное обеспечение обучения

#### **Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы**

##### 1.Основные источники

1. Жилина С.С., Терехова И.Д., Хандогина Е.К.. Генетика человека с основами медицинской генетики: учеб. Учебник / 2-е изд., М.: ГОЭТАР-Медиа, 2011.- 208с.
2. Угарова И., Акуленко Л. Медицинская генетика: учебник для медицинских училищ и колледжей/ М.: ГЭОТАР – Медиа, 2011 – 208с.
3. Рубан Э. Генетика человека с основами медицинской генетики: учеб. Пособие для студ. Проф. Образования/ Ростов-на-Дону, ФЕНИКС, 2012. – 320с.
4. Медицинская генетика: учебник / под ред. Акад. РАМН Н.П. Бочкарёва – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 224с.

##### 2.Дополнительные источники:

1. Петухов В.Л., Короткевич О.С. Генетика:учеб. Новосибирск: Сем ГПИ, 2008 – 632с.
2. Заяц Р., Бутвиловский В.Э, Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика(лекции и задачи)/ Ростов-на-Дону:Феникс,2008- 355с.
3. Введение в молекулярную биологию: учеб./ Рис. Стернберг. М.:Мир,2008 – 344с.

##### 3. Интернет ресурсы:

Медицинский портал. URL: <http://www.eurolab.ua/encyclopedia/505/>

#### 4.КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

**Контроль и оценка** результатов освоения учебной дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий, тестирования, а так же выполнения обучающимися индивидуальных и групповых заданий, экзамена.

Результаты обучения (освоенные умения, освоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<b>Умения</b>	<p>Наблюдение, оценка и выполнение практических заданий, упражнений.</p> <p>Защита профилактической беседы.</p> <p>Анализ решения ситуационных задач.</p> <p>Наблюдение и анализ работы студентов на практических занятиях.</p> <p>Итоговая аттестация в форме экзамена</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>	
<b>Знания</b>	<p>Тестовый контроль.</p> <p>Индивидуальный и групповой опрос</p> <p>Устный и письменный опрос.</p> <p>Анализ решения генетических задач, терминологический диктант.</p> <p>Оценка сообщений и докладов, презентаций</p> <p style="text-align: center;">Итоговая аттестация в форме экзамена</p>
<p>Биохимические и цитологические основы наследственности</p> <p>Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов</p> <p>Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</p> <p>Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза</p> <p>Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения</p> <p>Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию</p>	