

**ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ  
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ НИЖЕГОРОДСКОЙ ОБЛАСТИ  
«АРЗАМАССКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»**

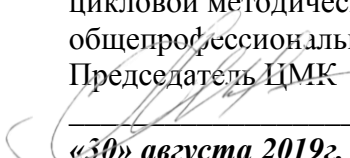
**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**ОП.05 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

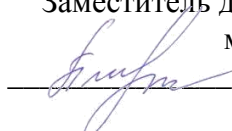
*для специальности среднего профессионального образования  
31.02.01 Лечебное дело*

2019 год

Рабочая программа рассмотрена  
цикловой методической комиссией  
общепрофессиональных дисциплин  
Председатель ЦМК

 Тамарова О.Л.  
«30» августа 2019г.

Утверждена на заседании ЦМК  
Заместитель директора по учебно-  
методической работе

 Гидина Н.В.  
«30» августа 2019г.



Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее - ФГОС) по специальности среднего профессионального образования (далее СПО) 31.02.01 Лечебное дело.

Организация-разработчик: Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение Нижегородской области «Арзамасский медицинский колледж»

Разработчик:

**Акишин Анатолий Алексеевич** – преподаватель высшей квалификационной категории ГБПОУ НО АМК

## СОДЕРЖАНИЕ

<b>№</b>		<b>стр.</b>
1.	ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2.	СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	7
3.	УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	13
4.	КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	14

# 1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.05 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 специальности 31.02.01 Лечебное дело. Рабочая программа учебной дисциплины может быть использована в дополнительном профессиональном образовании в области терапии, курса «Здоровый человек и его окружение».

**1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:** Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» входит в состав дисциплин профессионального 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. Перечень формируемых компетенций

Код	Наименование результата обучения
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 6.	Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.
ОК 7.	Брать на себя ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий.
ОК 8.	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.
ОК 9.	Ориентироваться в условиях смены технологий в профессиональной деятельности.
ОК 10.	Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.
ОК 11.	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.
ОК 12.	Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.
ОК 13.	Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей

ПК 2.2.	Определять тактику ведения пациента.
ПК 2.3.	Выполнять лечебные вмешательства.
ПК 2.4.	Проводить контроль эффективности лечения.
ПК 3.1.	Проводить контроль эффективности лечения.
ПК 5.3.	Проводить диагностику неотложных состояний.

### **1.5. Рекомендуемое количество часов на освоение программы дисциплины:**

максимальной учебной нагрузки обучающегося 54 часа, 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 учебной работы**

<b><i>Вид учебной работы</i></b>	<b><i>Объем часов</i></b>
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	54
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	36
в том числе практические занятия	18
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	18
в том числе:	
Дополнение лекций материалом из рекомендуемой литературы (подготовка сообщений, докладов).	6
Подготовка кроссвордов, тестовых заданий, графических диктантов.	2
Подготовка и оформление творческой работы по тематике, предложенной преподавателем (или по выбору студента).	1
Составление схем и таблиц к тексту.	1
Разработка мультимедийных презентаций.	1
Исследовательская работа.	3
Решение и составление генетических задач.	4
<b>Итоговая форма контроля в форме зачета</b>	

## 2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные и практические работы, самостоятельная работа обучающихся, курсовая работа (проект) (если предусмотрены)	Объем часов	Уровень усвоения
1	2	3	4
<b>Раздел 1.</b>	<b>Предмет генетики человека</b>	1	
<b>Тема 1.1. История генетики человека. Программа «Геном человека»</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. История исследований генетики человека. Программа «Геном человека». Антропогенетика. Медицинская генетика.	1	1
	<b>Самостоятельная работа:</b> - Написание реферата на тему: «История исследований генетики человека» - Написание реферата на тему: «Программа «Геном человека»	1	
<b>Раздел 2.</b>	<b>Цитологические основы наследственности</b>	5	
<b>Тема 2.1. Кариотип человека. Жизненный цикл клетки. Митоз, мейоз. Гаметогенез.</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> 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. Жизненный цикл клетки: интерфаза и период деления. Митоз (непрямое деление) – универсальный способ деления соматических клеток. Фазы митоза, их характеристика. Факторы, влияющие на протекание митоза. Бесполое размножение. Виды полового размножения. Мейоз – способ деления половых клеток в период созревания. Факторы, влияющие на протекание мейоза. Характеристика половых клеток. Строение яйцеклеток и сперматозоидов. Образование половых клеток (гаметогенез). Периоды овогенеза и сперматогенеза, сходства и различия.	1	1
	<b>Практические занятия:</b> 1. Выявление особенностей организации кариотипа человека. Сравнение строения различных типов хромосом. Выявление сходств и различий протекания митоза мейоза. 2. Сравнение типов размножения организмов. Сравнение процессов спермато- и овогенеза.	2 2	2 2

	<b>Самостоятельная работа:</b> - Изготовление таблицы «Строение ядра» - Составление генетической карты человека	1	
<b>Раздел 3.</b>	<b>Биохимические и молекулярные основы наследственности.</b>	4	
<b>Тема 3.1.</b> <b>Строение и генетическая роль нуклеиновых кислот. Ген и его свойства</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> 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.	1	1
	<b>Самостоятельная работа:</b> - Написание рефератов на темы: «История открытия и изучения нуклеиновых кислот», «Проблемы несовместимости белков».	2	
<b>Тема 3.2.</b> <b>Реализация генетической информации. Биосинтез белка. Генетический код и его свойства</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> 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
	<b>Практическое занятие:</b> Моделирование процессов биосинтеза	2	2
	<b>Самостоятельная работа:</b> - Написание реферата на тему: «Нарушения при биосинтезе белка и их последствия».	1	
<b>Раздел 4.</b>	<b>Закономерности наследования признаков</b>	14	
<b>Тема 4.1.</b> <b>Законы Г. Менделя. Типы скрещивания. Хромосомная теория Т.Моргана</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Предмет изучения генетики, задачи генетики и ее значение для медицины и фармации. Наследование альтернативных признаков. Аутосомное наследование. Анализирующее скрещивание. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана. Моногибридное скрещивание. Дигибридное скрещивание.	2	1
	<b>Практические занятия:</b> 1.Решение генетических задач на моно- и дигибридное скрещивание.	2	2

	<b>Самостоятельная работа:</b> - Составление задач на моно- и дигибридное скрещивание.	1	
<b>Тема 4.2.</b> <b>Взаимодействие генов.</b> <b>Наследование групп крови и резус – фактора у человека</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> 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
	<b>Практические занятия:</b> 1. Решение генетических задач на взаимодействие генов и наследование групп крови и резус-фактора.	2	2
	<b>Самостоятельная работа:</b> - Составление генетического обоснования своей группы крови и резус-фактора (в форме задачи).	1	
<b>Тема 4.3.</b> <b>Наследование признаков сцепленных с полом</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Половые хромосомы. Х-сцепленное наследование, Y-сцепленное наследование. Сцепленное с полом наследование. Наследственные заболевания, сцепленные с полом (гемофилия, дальтонизм).	2	1
	<b>Практические занятия:</b> 1. Решение генетических задач на сцепленное наследование генов. Картирование хромосом. 2. Решение задач наследование признаков, сцепленных с полом.	2	2
		2	2
	<b>Самостоятельная работа:</b> - Написание реферата на тему: Наследственные заболевания, сцепленные с полом. - Составление тестов по разделу «Закономерности наследования признаков»	1	
<b>Раздел 5.</b>	<b>Наследственность и среда</b>	2	
<b>Тема 5.1.</b> <b>Модификационная изменчивость.</b> <b>Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Закон Кетле.	1	1
	<b>Самостоятельная работа:</b> - Написание реферата на тему: «Модификационная изменчивость человека».	1	
<b>Тема 5.2.</b> <b>Наследственная изменчивость.</b> <b>Мутации, мутагены</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Мутации. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н. И. Вавилова. Комбинативная изменчивость. Примеры наследственной изменчивости у человека. Наследственная изменчивость.	1	1



	Классификация мутаций. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды.		
	<b>Самостоятельная работа:</b> - Написание реферата на тему: «Лекарственные препараты как мутагенный фактор: примеры и меры предосторожности». - Разработка мультимедийной презентации раздела «Наследственность и среда»	1	
<b>Раздел 6.</b>	<b>Наследственность и патология</b>	6	
<b>Тема 6.1. Классификация наследственных заболеваний. Хромосомные моногенные заболевания.</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Понятие о моногенных и хромосомных заболеваниях. Понятие о мультифакториальных (полигенных) заболеваниях, их особенности, профилактика. 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). Моногенные заболевания	2	1
	<b>Самостоятельная работа:</b> - Разработка мультимедийной презентации на тему «Наследственные заболевания» - Составление рекомендаций по диетотерапии пациентам с нарушениями обмена веществ (фенилкетонурия). - Составление тестов по разделу «Наследственность и патология» - Исследовательская работа «Влияние возраста матери на рождение ребенка с болезнью Дауна в Арзамасе и Арзамасском районе»	2	
<b>Тема 6.2. Методы изучения генетики человека</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> 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.	2	1
	<b>Практические занятия:</b> 1. Составление родословных схем. Решение генетических задач.	2	2
	<b>Самостоятельная работа:</b> - Написание реферата на тему: «Применение различных методов изучения генетики человека в современной медицине». - Составление и анализ собственной родословной.	2	
<b>Раздел 7.</b>	<b>Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое</b>	4	

	<b>консультирование</b>		
<b>Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование. Цели, задачи, показания</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> 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.	1	1
	<b>Самостоятельная работа:</b> - Исследование организации медико-генетического консультирования в Нижегородской области. - Составление рекомендаций по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	2	
<b>Тема 7.2. Пренатальная диагностика</b>	<b>Содержание учебного материала:</b> Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина). Сроки проведения, основные показания, оценка результатов.	1	1
	<b>Практическое занятие:</b> 1. Профилактика наследственной патологии.	2	2
	<b>Самостоятельная работа:</b> - Написание реферата на тему: «Применение методов пренатальной диагностики в современной медицине, показания и результаты». - Составление кроссвордов по медицинской генетике.	2	
	<b>Всего аудиторных часов:</b>	<b>36</b>	
	<b>Итого:</b>	<b>54</b>	

### 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Оборудование:

- мебель ученическая: столы двухместные, стулья;
- стол и стул преподавателя;
- классная доска (доска для мела зеленая);
- экран (переносной);
- проектор (переносной);
- ноутбук;
- дидактический материал: таблицы, плакаты, схемы.

#### 3.2. Информационное обеспечение обучения

**Основная литература:**

Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики. Ростов-на-Дону: Феникс, 2019.

### 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

**Контроль и оценка** результатов освоения дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения теоретических и практических занятий, а также при выполнении обучающимися самостоятельной работы, индивидуальных заданий, проектов, исследований. Итоговая форма контроля в виде зачета.

<b>Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания):</b>	<b>Формы и методы контроля и оценки результатов обучения</b>
Освоенные умения: - Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией - Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии - Проводить предварительную диагностику наследственных болезней. Усвоенные 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	тестовый контроль с применением информационных технологий;  устный контроль;  решение генетических задач;  решение кроссвордов;  оценка аудиторной и внеаудиторной самостоятельной работы студентов;  наблюдение и оценка выполнения практических действий на практических занятиях

