

**Автономная некоммерческая профессионально образовательная
организация "Академия технологии и управления"
(АНПОО «Академия технологии и управления»)**



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
учебной дисциплины
ОП.04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ
МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ
для специальности 33.02.01 Фармация

Новочебоксарск, 2020

Разработана на основе федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 33.02.01 Фармация, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 12.05.2014 № 501

Утверждена в составе ППСЗ по специальности 33.02.01 Фармация

Организация - разработчик: АНПОО «Академия технологии и управления»

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	14
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	15

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения программы:

Рабочая программа учебной дисциплины ОП.04. 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 33.02.01 Фармация, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 12.05.2014 № 501.

1.2. Место учебной дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы: учебная дисциплина входит в профессиональный учебный цикл общепрофессиональных дисциплин.

1.3. Цели и задачи учебной дисциплины – требования к результатам освоения дисциплины: В результате освоения учебной дисциплины студент должен **уметь:**

- ориентироваться 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.

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.

Изучение дисциплины направлено на формирование следующих общих (ОК) и профессиональных (ПК) компетенций:

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, определять 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, анализ и оценку информации, необходимой для постановки и решения 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.

ПК 1.5. Информировать население, медицинских работников учреждений здравоохранения о товарах аптечного ассортимента.

ПК 2.3. Владеть обязательными видами внутриаптечного контроля лекарственных средств.

1.4. Количество часов на освоение программы дисциплины:

максимальной учебной нагрузки студента – 120 часов, в том числе:

обязательной аудиторной учебной нагрузки студента – 80 часов
самостоятельной работы студента – 32 часа,
консультации – 8 часов.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	120
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего).	80
в том числе:	
практические занятия	40
Самостоятельная работа обучающегося (всего).	32
Консультации	8
Промежуточная аттестация в форме экзамена	

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
	3 семестр на базе основного общего образования 1 семестр на базе среднего общего образования	
1	2	3
Введение. История генетики	Содержание учебного материала	2/2
	История генетики человека. Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. История исследований генетики человека. Программа «Геном человека». Антропогенетика. Медицинская генетика.	
	Самостоятельная работа обучающихся Подготовить доклад: «Геном человека».	1
Раздел 1. Клеточная теория		
Тема 1.1. Кариотип человека.	Содержание учебного материала	2/4
	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.	
	Самостоятельная работа обучающихся Подготовка сообщения: «Кариотип человека».	1
Тема 1.2. Жизненный цикл клетки. Митоз.	Содержание учебного материала	2/6
	Жизненный цикл клетки: интерфаза и период деления. Способы деления эукариотических клеток: митоз, амитоз, мейоз, их краткие характеристики. Интерфаза, ее периоды, характеристика происходящих процессов. Митоз (непрямое деление) – универсальный способ деления соматических клеток. Фазы митоза, их характеристика. Биологическое значение митоза. Факторы, влияющие на протекание митоза.	
	Практическое занятие 1. Митотическое деление клеток. 2. Способы деления клеток.	4/10
	Самостоятельная работа обучающихся Составление сравнительной таблицы: Митоз и мейоз	3
Тема 1.3. Мейоз. Гаметогенез	Содержание учебного материала	2/12

	Бесполое размножение. Виды полового размножения. Характеристика половых клеток. Строение яйцеклеток. Типы яйцеклеток. Строение сперматозоида. Хромосомные наборы половых клеток. Образование половых клеток (гаметогенез). Периоды овогенеза и сперматогенеза, сходства и различия. Мейоз – способ деления половых клеток в период созревания. Сходство и различие митоза и мейоза. Факторы, влияющие на протекание мейоза. Первое мейотическое деление (редукционное). Профаза I, метафаза I, анафаза I, телофаза I. Особенности профазы I – конъюгация и кроссинговер гомологичных хромосом. Второе мейотическое деление (эквационное). Профаза II, метафаза II, анафаза II, телофаза II. Биологическое значение мейоза.	
	Практическое занятие Сходства и различия митоза и мейоза.	2/14
	Самостоятельная работа обучающихся Составление схемы: «Периоды овогенеза и сперматогенеза»	2
Раздел 2. Биохимические и молекулярные основы наследственности.		
Тема 2.1. Строение нуклеиновых кислот. Генетическая роль нуклеиновых кислот.	Содержание учебного материала	2/16
	Генный уровень организации наследственного материала. Химическая организация гена. Мономеры нуклеиновых кислот – нуклеотиды. Виды нуклеотидов ДНК и РНК. Биологический (генетический) код и его свойства. 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.	
	Самостоятельная работа обучающихся 1.Подготовка реферата на тему «Генетический код человека». 2.Подготовка реферата на тему «Виды нуклеотидов ДНК и РНК».	1
Тема 2.2. Строение белковых молекул	Содержание учебного материала	2/18
	Органические вещества клетки. Свойства белков: денатурация и ренатурация. Гидрофильные свойства белков. Специфичность белков. Функции белков в организме. Белки, как биологические полимеры. Аминокислоты – мономеры белков. Механизм образования полипептида. Структуры белковых молекул. Проблемы несовместимости белков.	
	Практическое занятие 1.Свойства белков: денатурация и ренатурация. 2.Механизм образования полипептида.	4/22
	Самостоятельная работа обучающихся Подготовка сообщения: «Лекарственные препараты белковой природы (гормоны, ферменты и т.д.)».	3
Тема 2.3. Реализация генетической информации.	Содержание учебного материала	2/24
	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.	

Генетический код.	Процесс транскрипции и его характеристика. Последовательность процессов трансляции, протекающих в рибосомах.	
	Практические занятия 1. Сборка белковой молекулы. 2. Свойства генетического кода.	4/28
	Самостоятельная работа обучающихся Заполнение таблицы: Аминокислотный состав белков.	3
Раздел 3. Закономерности наследования признаков.		
Тема 3.1. Закономерности наследования признаков при скрещивании.	Содержание учебного материала	2/30
	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.	
	Практическое занятие 1. Задачи на моногибридное скрещивание. 2. Задачи на дигибридное скрещивание.	4/34
	Самостоятельная работа обучающихся Составление задач на моно- и дигибридное скрещивание.	3
Тема 3.2. Типы наследования признаков.	Содержание учебного материала	2/36
	Половые и неполовые хромосомы. Аутосомный и сцепленный с полом типы наследования. Доминантный и рецессивный характер наследования.	
	Практическое занятие Задачи: «Аутосомный и сцепленный с полом типы наследования».	2/38
Тема 3.3. Взаимодействие генов. Наследование групп крови и резус – фактора.	Самостоятельная работа обучающихся Отбор материала по проблеме: Поиск примеров на различные типы наследования признаков.	2
	Содержание учебного материала	2/40
	Наследование признаков при взаимодействии аллельных генов: явления полного и неполного доминирования. Наследование признаков при взаимодействии неаллельных генов. Комплементарное взаимодействие. Полимерия. Плейотропия. Генетическое определение групп крови и резус – фактора.	
	Практическое занятие Задачи на наследование групп крови и резус-фактора.	2/42
	Самостоятельная работа обучающихся Отбор материала по проблеме: Генетическое обоснование своей группы крови и резус-фактора.	2
Тема 3.4.	Содержание учебного материала	2/44

Наследование признаков, сцепленных с полом.	Половые хромосомы. Х-сцепленное наследование, Y-сцепленное наследование. Сцепленное с полом наследование. Наследственные заболевания, сцепленные с полом (гемофилия, дальтонизм).	
	Практическое занятие Задачи на наследование признаков, сцепленных с полом (гемофилия, дальтонизм).	2/46
	Самостоятельная работа обучающихся Конспект изучаемой литературы на тему: Характеристика наследственных заболеваний сцепленных с полом.	2
Раздел 4. Наследственность и среда.		
Тема 4.1. Модификационная изменчивость.	Содержание учебного материала	2/48
	Классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Закон Кетле.	
	Самостоятельная работа обучающихся: Заполнение таблицы: Модификационная изменчивость человека: причины и примеры.	1
Тема 4.2. Наследственная изменчивость. Мутации, мутагены.	Содержание учебного материала	2/50
	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.	
	Практическое занятие Изучение наследственной изменчивости.	2/52
	Самостоятельная работа обучающихся Конспект изучаемой литературы на тему: Лекарственные препараты как мутагенный фактор: примеры и меры предосторожности.	2
Раздел 5. Наследственность и патология.		
Тема 5.1. Классификация наследственных заболеваний.	Содержание учебного материала	2/54
	Понятие о моногенных и хромосомных заболеваниях. Понятие о мультифакториальных (полигенных) заболеваниях, их особенности, профилактика. Наследственные болезни и их классификация.	
	Практическое занятие Изучение мультифакториальных болезней.	2/56
	Самостоятельная работа обучающихся Подготовить доклад на тему: Наследственные болезни.	2
Тема 5.2. Хромосомные заболевания.	Содержание учебного материала	2/58
	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).	
	Практическое занятие Изучение синдромов с числовыми аномалиями аутосом.	2/60
	Самостоятельная работа обучающихся Подготовить презентацию на тему: Хромосомные болезни.	2
Тема 5.3. Моногенные заболевания.	Содержание учебного материала	2/62
	Нарушение обмена аминокислот. Нарушение обмена углеводов, липидов. Нарушение обмена гормонов. Причины моногенных заболеваний. Клиника, диагностика, лечение моногенных заболеваний.	
	Практическое занятие Изучение нарушения аминокислот, липидов, гормонов.	2/64
	Самостоятельная работа обучающихся Подготовка презентации: Характеристика отдельных наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости и т.д.)	2
Тема 5.4. Методы изучения генетики человека.	Содержание учебного материала	2/66
	Особенности человека, как объекта генетических исследований. Биохимический метод изучения генетики человека. Генеалогический метод изучения генетики человека. Цитогенетический метод изучения генетики человека. Близнецовый метод изучения генетики человека. Популяционно-статистический метод изучения генетики человека. Примеры наследственных заболеваний.	
	Практическое занятие 1.Лабораторные методы изучения генетики человека. 2.Решение задач на составление родословных.	4/70
	Консультации Применение различных методов изучения генетики человека в современной медицине.	2
Раздел 6. Профилактика наследственной патологии.		
Тема 6.1. Медико-генетическое консультирование.	Содержание учебного материала	2/72
	Проспективное и ретроспективное консультирование. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Неонатальный скрининг на гипотиреоз, фенилкетонурию. Показания к медико-генетическому консультированию.	
Тема 6.2. Пренатальная диагностика, методы.	Содержание учебного материала	2/74
	Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентоз, биопсия хориона, определение фетопротеина). Сроки проведения, основные показания, оценка результатов.	
	Практическое занятие 1.Изучение методов пренатальной диагностики.	2/76

Тема 6.3. Профилактика наследственных заболеваний.	Консультации Изучение методов пренатальной диагностики в современной медицине.	3
	Содержание учебного материала	2/78
	Методы профилактики наследственных заболеваний.	
	Практическое занятие Генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.	2/80
	Консультации Профилактика наследственной патологии.	3
Итого за 3 (1) семестр максимальной учебной нагрузки обучающегося - 120 часов; обязательной учебной нагрузки обучающегося – 80 часов; практических занятий – 40 часа; самостоятельной работы обучающегося – 32 часа; Консультации – 8 часов		

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Минимальное материально-техническое обеспечение

Реализация программы дисциплины осуществляется в кабинете Генетики человека с основами медицинской генетики.

Оборудование учебного кабинета:

- рабочие места по количеству обучающихся;
- рабочее место преподавателя;
- шкаф вытяжной с вентиляцией;
- микроскопы оптические МБР-1, Биолам;
- комплект предметных и покровных стекол;
- спиртовые горелки;
- чашки Петри;
- пробирки;
- колбы.
- комплект учебно-методической документации по ботанике:
- а) методические рекомендации по изучению теоретического курса;
- б) методические указания к практическим занятиям;
- в) методические рекомендации и задания по самостоятельной работе студентов;
- г) тестовые задания по дисциплине ботаника;
- д) раздаточный материал;
- е) гербарные образцы;

Технические средства обучения:

мультимедийные средства обучения.

3.2. Информационное обеспечение обучения

Основные источники:

1. Борисова Т.Н. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс]: учебное пособие для СПО/ Т.Н. Борисова, Г.И. Чуваков. – 2 – е изд., испр. и доп.- М.: Издательство «Юрайт», 2019. -159с. Режим доступа: <https://biblio-online.ru/viewer/genetika-cheloveka-s-osnovami-medicinskoy-genetiki-434702#page/2>

Дополнительные источники:

1. Хандогина Е.К. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник для СПО/ Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова и др. – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 192с.

Интернет-ресурсы:

1. <http://www.medvuz.ru/referats/medgenetic/111.html> Образовательный медицинский сервер

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения	Основные показатели оценки результата	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
уметь:		
ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов	ориентируется в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. Оценка внеаудиторной работы. Оценка выполнения тестовых заданий. Оценка экзамена.
решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания	решает ситуационные задачи с применением теоретических знаний	
пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию	называет факторы здорового образа жизни умеет пропагандировать и использует физкультурно-оздоровительную деятельность для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.	
знать:		
биохимические и цитологические основы наследственности	излагает существующие подходы к определению наследственности на основе биохимических и цитологических основ; умеет читать кариотип и хромосомную конституцию.	Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения тестовых заданий. Индивидуальный и групповой опрос. Оценка экзамена.
закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	решает задачи с применением закономерностей наследования признаков; анализирует взаимосвязи между закономерностями наследования признаков и возникновением наследственной патологии.	
методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	анализирует и обосновывает наследственность и изменчивость человека в норме и патологии.	
основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза	понимает основные виды изменчивости, виды мутаций у человека и факторы мутагенеза, понимает необходимость этих знаний для оценивания факторов мутагенеза человека и их влияния на развитие, и функционирование организма человека; понимает важность соблюдения норм здорового образа жизни.	
основные группы наследственных заболеваний,	знает основные группы наследственных заболеваний, причин	

причины и механизмы возникновения	и механизмов их возникновения; знает обоснование выбора методов диагностики наследственных заболеваний.	
цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию	понимает сущность медико-генетического консультирования; использует эти знания в профессиональной деятельности для профилактики наследственных заболеваний.	
ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.	объясняет сущность своей будущей профессии с формулированием целей, задач деятельности, функций фармацевта; аргументировано объясняет значимость будущей профессии в жизни общества; наблюдается положительная динамика показателей учебной деятельности при изучении дисциплины; проявляет интерес, самостоятелен, активен при выполнении профессиональных задач; активно участвует в профессиональных конкурсах и мероприятиях, отражающих профессиональную деятельность в рамках дисциплины.	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. Оценка внеаудиторной работы. Оценка выполнения тестовых заданий. Оценка экзамена.
ОК 2. Организовывать собственную деятельность, определять методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.	демонстрирует умения организовывать собственную деятельность.	
ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность	демонстрирует решения проблемы в нестандартных ситуациях.	
ОК 4. Осуществлять поиск, анализ и оценку информации, необходимой для постановки и решения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.	демонстрирует умения осуществлять поиск и использование необходимой информации.	
ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать повышение своей квалификации.	определяет собственные профессиональные затруднения и средства их преодоления; самостоятельно выбирает тематику индивидуальных заданий при изучении дисциплины; самостоятельно изучает научно-медицинскую информацию, отечественный и зарубежный опыт по	

	тематике дисциплины.	
ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.	демонстрирует умения брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.	
ПК 1.5. Информировать население, медицинских работников учреждений здравоохранения о товарах аптечного ассортимента.	демонстрирует умения информировать население, медицинских работников учреждений здравоохранения о товарах аптечного ассортимента.	
ПК 2.3. Владеть обязательными видами внутриаптечного контроля лекарственных средств.	демонстрирует умение и владение обязательными видами внутриаптечного контроля лекарственных средств с применением генетических знаний.	