

**Автономная некоммерческая профессиональная 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 31.02.02 Акушерское дело

Разработана на основе федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.02 Акушерское дело, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 11.08.2014г. N 969

Утверждена в составе ППСЗ по специальности 31.02.02 Акушерское дело

Организация - разработчик: АНПОО «Академия технологии и управления»

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	13
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	14

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 31.02.02 Акушерское дело, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 11.08.2014г. N 969

1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы: учебная дисциплина ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики входит в профессиональный учебный цикл общепрофессиональных дисциплин

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;

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 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, 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, планировать повышение квалификации.

ОК 9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

ПК 1.1. Проводить диспансеризацию и патронаж беременных и родильниц

ПК 2.1. Проводить лечебно-диагностическую, профилактическую, санитарно-

просветительскую работу с пациентами с экстрагенитальной патологией под руководством врача.

ПК 2.2. Выявлять физические и психические отклонения в развитии ребенка, осуществлять уход, лечебно-диагностические, профилактические мероприятия детям под руководством врача.

ПК 3.1. Проводить профилактические осмотры и диспансеризацию женщин в различные периоды жизни.

ПК 3.2. Проводить лечебно-диагностические мероприятия гинекологическим больным под руководством врача.

ПК 3.3. Выполнять диагностические манипуляции самостоятельно в пределах своих полномочий.

ПК 4.1. Участвовать в проведении лечебно-диагностических мероприятий беременной, роженице, родильнице с акушерской и экстрагенитальной патологией и новорожденному.

1.4. Количество часов на освоение рабочей программы дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося - 60 часов, в том числе:

обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося - 40 часов;

самостоятельной работы обучающегося - 20 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)	60
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	40
в том числе:	
практические занятия	20
Самостоятельная работа студентов (всего)	20
Промежуточная аттестация в форме дифференциального зачета	

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов
1	2	3
	4 семестр на базе основного общего образования 2 семестр на базе среднего общего образования	
Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины		
Тема 1.1. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки	Содержание учебного материала Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.	2/2
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности		
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности.	Содержание учебного материала	1/3
	Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. 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.	
	Практическое занятие Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.	2/5
	Самостоятельная работа обучающихся Подготовка реферата по темам: «Синтетический аппарат клетки», «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток».	2
Тема 2.2. Биохимические основы наследственности	Содержание учебного материала	1/6
	Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства.	
	Практическое занятие Изучение генетической роли нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.	2/8
	Самостоятельная работа обучающихся Подготовка реферата на темы: «Открытие нуклеиновых кислот», «Свойства нуклеиновых кислот», «Ген с позиций молекулярной биологии»	2
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		
Тема 3.1. Наследование признаков при скрещивании. Взаимодействие между	Содержание учебного материала	2/10
	Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, комплементарность, полимерия, плейотропия.	

генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.	Практическое занятие Решение задач, на моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание.	2/12
	Самостоятельная работа обучающихся Подготовка реферата по темам: «Родоначальник генетики Г. Мендель», «Вторичное открытие законов Менделя».	2
Тема 3.2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.	Содержание учебного материала Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.	2/14
Тема 3.3. Наследственные свойства крови.	Содержание учебного материала	2/16
	Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.	
	Практическое занятие Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, сцепленное с полом наследование, наследование свойств крови по системе АВО и резус системе.	2/18
	Самостоятельная работа обучающихся Подготовка реферата: на темы: «Группа крови системы MNSs», «Группа крови системы Р», Группы крови системы Kell.	2
Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии		
Тема 4.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод.	Содержание учебного материала	2/20
	Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.	
	Практическое занятие Изучение схем при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании.	2/22
	Самостоятельная работа обучающихся Составление родословных схем.	2
Тема 4.2. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики.	Содержание учебного материала	1/23
	Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина. Метод дерматоглифики. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентоз, биопсия хориона, определение фетопротеина).	
	Практическое занятие Решение задач по расчету частоты генов и генотипов в популяциях (Закон Харди-Вайнберга). Определение полового хроматина в буквальном эпителии. Тельца Барра и их диагностическое значение.	2/25
Раздел 5. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.		
Тема 5.1. Виды	Содержание учебного материала	1/26

изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии.	
	Практическое занятие Решение задач на синтез белка при возникновении генных мутаций.	2/28
	Самостоятельная работа обучающихся Подготовка рефератов по темам: «Антропогенные факторы мутагенеза», «Радиационный мутагенез», «Биологические факторы мутагенеза».	2
Раздел 6. Наследственность и патология		
Тема 6.1 Хромосомные болезни	Содержание учебного материала	1/29
	Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме. Структурные аномалии хромосом.	
	Практическое занятие Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям метафазной пластинки. Изучение кариотипов и фотографий больных с синдромом Дауна, синдромом Эдвардса, синдромом Патау.	2/31
	Самостоятельная работа обучающихся Подготовка сообщения «Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах», «Клинические проявления хромосомных aberrаций».	2
Тема 6.2. Генные болезни.	Содержание учебного материала	1/32
	Причины генных заболеваний. 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.	2/34
	Самостоятельная работа обучающихся Подготовка рефератов по темам: «Главные черты клинической картины генных болезней», «Клинический полиморфизм генных заболеваний и его причины», «Генетика некоторых генных болезней».	2
Тема 6.3 Болезни с наследственным предрасположением.	Содержание учебного материала	2/36
	Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных заболеваний. Изолированные врожденные пороки развития. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.	
	Самостоятельная работа Подготовка рефератов по темам: «Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности», «Возможные механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью».	2
Тема 6.4. Диагностика,	Содержание учебного материала	1/37

профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. Принципы лечения наследственных болезней. Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию.	
	Практическое занятие Изучение массовых, скринирующих методов выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.	2/39
	Самостоятельная работа обучающихся Составить текст беседы с предполагаемым пациентом по планированию семьи. Подготовка рефератов по темам: «Эффективность медико-генетических консультаций», «Доклиническая диагностика и профилактическое лечение наследственных болезней»,	2
Дифференцированный зачет		1/40
Всего по учебному плану за 4 (2) семестр максимальной учебной нагрузки обучающегося – 60 часов; обязательной учебной нагрузки обучающегося – 40 часов; практических занятий – 20 часов; самостоятельной нагрузки обучающегося – 20 часов		60 (40+20)

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Материально-техническое обеспечение

Реализация программы дисциплины осуществляется в учебном кабинете основ микробиологии и иммунологии

Оборудование учебного кабинета:

- рабочие места обучающихся;
- рабочее место преподавателя;
- классная доска.

Шкаф вытяжной, дистиллятор, термостат, муфельная печь, зонт вытяжной, графопроектор, весы электронные лабораторные, микроскопы.

Учебные стенды, таблицы, схемы.

Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями.

Микропрепараты клетки крови человека, органоиды и включения, митоз в растительной и животной клетке, половые клетки, хромосомы человека Демонстрационный набор генетики групп крови

Микроскопы с набором объективов

Шкафы для хранения учебно-методического обеспечения дисциплины

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://bibli-online.ru/viewer/genetika-cheloveka-s-osnovami-medicinskoy-genetiki-434702#page/2>

Дополнительные источники

1. 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, 2018– 192с.

Интернет-ресурсы:

1. http://vmode.org/sait/?id=Biologiya_markina_ruk_2010&menu=Biologiya_markina_ruk_2010&page=2 Основы общей и медицинской генетики

2. <http://www.medvuz.ru/referats/medgenetic/111.html> Генетика и проблемы человека

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения	Основные показатели оценки результата	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
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;	классифицирует наследственные болезни; объясняет количественные и структурные аномалии хромосом; различает аномальные фенотипы и клинические проявления генных заболеваний; различает генные заболевания. Распознает аутосомно-доминантные заболевания	устный опрос; оценка выполнения практических заданий; оценка выполнения внеаудиторной самостоятельной работы оценка выполнения заданий на дифференцированном зачете
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;	объясняет биохимические и цитологические основы наследственности использует виды взаимодействия генов; применяет различные методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;	оценка индивидуального опроса в письменной форме оценка результатов тестирования оценка выполнения практических занятий оценка выполнения внеаудиторной самостоятельной работы оценка результатов промежуточной аттестации
ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.	правильно объясняет сущность своей будущей профессии с формулированием целей, задач деятельности, функций медицинской сестры, аргументировано объясняет значимость будущей профессии в жизни общества; наблюдается положительная динамика показателей учебной деятельности; проявляет интерес, самостоятелен, активен при выполнении профессиональных задач; полностью выполняет все	собеседование; наблюдение и оценка осуществления учебной и профессиональной деятельности оценка выполнения заданий самостоятельной работы во внеаудиторное время; наблюдение

	<p>виды работ, манипуляций во время прохождения практики;</p> <p>активно участвует в профессиональных конкурсах и мероприятиях, отражающих профессиональную деятельность в рамках дисциплины</p>	<p>деятельности обучающегося во время внеаудиторной деятельности;</p> <p>оценка портфолио (разделы «Достижения в учебной деятельности», «Достижения во внеучебной деятельности»;</p> <p>оценка выполнения заданий на дифференцированном зачете</p>
<p>ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.</p>	<p>выбирает средства деятельности и способы деятельности в соответствии с поставленной целью;</p> <p>рационально планирует и организует деятельность в соответствии с профессиональными задачами при постоянном контроле ее выполнения;</p> <p>правильно оценивает качество выполняемых профессиональных задач при оказании сестринских услуг;</p> <p>самостоятельно и эффективно предлагает способы коррекции деятельности в соответствии с целями и производственными возможностями на фоне постоянного самоконтроля, самокоррекции;</p> <p>своевременно предоставляет учебные задания, отчетную документацию, оформленную в соответствии с требованиями</p>	<p>наблюдение и оценка осуществления учебной и деятельности</p> <p>наблюдение деятельности обучающегося во время внеаудиторной деятельности;</p> <p>оценка документации по производственной практике;</p> <p>оценка выполнения заданий на дифференцированном зачете</p>
<p>ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях, нести за них ответственность.</p>	<p>самостоятельно, обоснованно и своевременно принимает решения с оценкой возможных рисков и их последствий при выполнении сестринских вмешательств в стандартных и нестандартных ситуациях;</p> <p>эффективно контролирует свои действия при реализации сестринских вмешательств;</p>	<p>наблюдение деятельности обучающегося во время внеаудиторной деятельности.</p> <p>оценка выполнения заданий на дифференцированном зачете</p>

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.	правильно определяет и выбирает источник информации в соответствии с поставленной задачей информационного поиска; эффективно решает задачи деятельности на основе самостоятельного поиска, извлечения и обработки информации в соответствии с задачей информационного поиска; индивидуальных заданий соответствует установленным требованиям	оценка выполнения заданий для самостоятельной работы во внеаудиторное время; оценка результатов выполнения реферативных сообщений и его представления в рамках устной или письменной презентации.
ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, планировать повышение квалификации.		
ОК 9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.	быстро ориентируется в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности	наблюдение и оценка осуществления деятельности на практических занятиях; оценка решения задач;
ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.	обладает положительными и моральными качествами по отношению к природе	оценка заданий в тестовой форме; оценка выполнения заданий текущего контроля на практических занятиях; оценка выполнения заданий для самостоятельной работы во внеаудиторное время; оценка выполнения заданий дифференцированном зачете
ПК 1.1. Проводить диспансеризацию и патронаж беременных и родильниц	положительно относится и умеет проводить мероприятия по укреплению здоровья населения	наблюдение и оценка осуществления деятельности на практических занятиях; оценка решения задач;
ПК 2.1. Проводить лечебно-диагностическую, профилактическую, санитарно-просветительскую работу с пациентами с экстрагенитальной патологией под руководством врача.	составляет и объясняет информацию для пациента, в том числе и медицинскую в понятном виде	оценка заданий в тестовой форме; оценка выполнения заданий текущего контроля на практических занятиях; оценка выполнения заданий для самостоятельной работы во внеаудиторное время;
ПК 2.2. Выявлять физические и психические отклонения в развитии ребенка, осуществлять уход, лечебно-диагностические, профилактические мероприятия детям под руководством врача.	осуществляет лечебно-диагностические процессы совместно с другими участниками лечебного процесса	оценка выполнения заданий текущего контроля на практических занятиях; оценка выполнения заданий для самостоятельной работы во внеаудиторное время;

ПК 3.1. Проводить профилактические осмотры и диспансеризацию женщин в различные периоды жизни.	оказывает доврачебную помощь при травмах и других неотложных состояниях	оценка выполнения заданий дифференцированном зачете
ПК 3.2. Проводить лечебно-диагностические мероприятия гинекологическим больным под руководством врача.	участвует в оказании медицинской помощи и взаимодействует с членами профессиональной бригады в условиях чрезвычайной ситуации во время практики.	
ПК 3.3. Выполнять диагностические манипуляции самостоятельно в пределах своих полномочий.	может самостоятельно выполнять диагностические мероприятия	
ПК 4.1. Участвовать в проведении лечебно-диагностических мероприятий беременной, роженице, родильнице с акушерской и экстрагенитальной патологией и новорожденному.	участвует в проведении лечебно – диагностических мероприятий	