МИНИСТРЕСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РЕСПУБЛИКИ ДАГЕСТАН НЕГОСУДАРСТВЕННАЯ АВТОНОМНАЯ НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ «МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ» г. ХАСАВЮРТ РД

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

0П.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

для специальности: 31.02.02 Акушерское дело

квалификация - акушер/акушерка

ХАСАВЮРТ – 2016 г.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Одобрена цикловой методической комиссией общепрофессионального цикла  Протокол № 1 от «05»сентября 2016 года.  Председатель ЦМК Юсупова К.А. |  | Рабочая программа учебной дисциплины разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом по специальности среднего профессионального образования (далее – СПО) по специальности  31.02.02. Акушерское дело (базовой подготовки) |

**Организация-разработчик:** НАНОПО «Медицинский колледж» г. Хасавюрт.

**Разработчик:** Айдемиров Адильсултан Муратбекович - преподаватель Медицинского колледжа.

# СОДЕРЖАНИЕ

|  |  |
| --- | --- |
|  | **стр.** |
| ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ | 4 |
| СТРУКТУРА и содержание УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ | 6 |
| условия реализации РАБОЧЕЙ программы учебной дисциплины | 12 |
| 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 рабочей программы**

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС по специальности СПО 31.02.02 «Акушерское дело».

**1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:**

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» является частью цикла общепрофессиональных дисциплин, программы подготовки специалистов среднего звена.

**1.3. Цели и задачи дисциплины – требования к результатам освоения дисциплины:**

В результате освоения дисциплины обучающийся должен **уметь**:

* проводить опрос 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.

**ОК и ПК, которые актуализируются при изучении учебной дисциплины**:

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 экстра генитальной патологией и новорожденному.

**1.4. Количество часов на освоение программы учебной дисциплины:**

максимальной учебной нагрузки обучающегося 54 часа, в том числе:

аудиторной учебной работы обучающегося (обязательных учебных занятий) 36 часов;

внеаудиторной (самостоятельной) учебной работы обучающегося 18 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)** | *54* |
| **Аудиторная учебная работа (обязательные учебные занятия) (всего)** | *36* |
| в том числе: |  |
| практические занятия | *18* |
| **Самостоятельная работа обучающихся** | *18* |
| **Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета** | |

**2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины**

**«Генетика человека с основами медицинской генетики»**

**2.2.1 Тематический план**

**1. Теоретические занятия**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| № | Наименование тем | Макс. учебная нагрузка на студента, час. | Теоретические занятия | Самостоя-тельная работа обучаю-щихся |
|  | Основные понятия дисциплины и её связь с другими науками. Цитологические и биохимические основы наследственности. | 3 | 2 | 1 |
|  | Законы Менделя. Пенетрантность и экспрессивность генов. | 3 | 2 | 1 |
|  | Хромосомная теория наследственности. Наследование групп крови, генетика пола | 3 | 2 | 1 |
|  | Генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический и популяционно-статистический методы изучения наследственности | 3 | 2 | 1 |
|  | Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза | 3 | 2 | 1 |
|  | Хромосомные болезни | 3 | 2 | 1 |
|  | Генные болезни | 3 | 2 | 1 |
|  | Наследственное предрасположение к болезням. Диагностика и лечение наследственных заболеваний. | 3 | 2 | 1 |
|  | Медико-генетическое консультирование | 3 | 2 | 1 |
|  | ИТОГО | **27** | **18** | **9** |

**2. Практические занятия**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| № | Наименование тем | Макс. учебная нагрузка на студента, час. | Практические занятия | Самостоятельная работа обучающихся |
|  | Генетическая роль нуклеиновых кислот. Свойства генетического кода. Механизмы и стадии митоза и мейоза. | 3 | 2 | 1 |
|  | Наследование признаков при моногибридном и дигибридном скрещивании. | 3 | 2 | 1 |
|  | Решение задач на наследование групп крови у человека | 3 | 2 | 1 |
|  | Составление и анализ родословных схем | 3 | 2 | 1 |
|  | Виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). | 3 | 2 | 1 |
|  | Хромосомные болезни | 3 | 2 | 1 |
|  | Генные болезни | 3 | 2 | 1 |
|  | Скринирующие методы выявления наследственных заболеваний | 3 | 2 | 1 |
|  | Дифференцированный зачет | 3 | 2 | 1 |
|  | **ИТОГО** | **27** | **18** | **9** |

**2.2.2 Тематический план и содержание учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Наименование разделов и тем** | **Содержание учебного материала, практические занятия, внеаудиторная (самостоятельная) учебная работа обучающихся** | **Объем часов** | **Уровень освоения** |
| **Тема 1.**  **Тема 2.**  Основные понятия дисциплины и её связь с другими науками.  Цитологические и биохимические основы наследственности | **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. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. Типы деления клеток. Биологическая роль митоза и амитоза. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.  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. | **6** | *1* |
| **Теоретическое занятие**  Основные понятия дисциплины и её связь с другими науками.  Цитологические и биохимические основы наследственности | *2* |  |
| **Практические занятия**  Генетическая роль нуклеиновых кислот. Свойства генетического кода. Механизмы стадии митоза и мейоза. | *2* |
| **Самостоятельная работа обучающихся**  Работа с основной и дополнительной работе по темам:  Наиболее значимые открытия в генетике за последние 100 лет;  Основные положения (аксиомы) медицинской генетики .  Зарисовать схемы: Митоз и мейоз.  Заполнение графа «Строение нуклеотида» | *2* |
| **Тема 3.** Закономерности наследования признаков | **Содержание учебного материала**  Основные понятия генетики. Генотип и фенотип. Законы Г. Менделя. Моногибридное и дигибридное скрещивание. Анализирующее скрещивание, промежуточное наследование (неполное доминирование).  Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.  Типы сцепленного наследования у человека  Решение задач на наследование групп крови и генетику пола. Хромосомная теория наследственности. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Наследование групп крови, генетика пола. | **12** |
| *2* |
| **Теоретическое занятие**   1. Законы Менделя. Пенетрантность и экспрессивность генов. 2. Хромосомная теория наследственности. Наследование групп крови, генетика пола | 4 |  |
| **Практические занятия** |  |
| 1.Наследование признаков при моногибридном и дигибридном скрещивании.  2.Решение задач на наследование групп крови у человека | 4 |
| **Самостоятельная работа обучающихся**  Составление и решение задач на полигибридное скрещивание  Составление и решение задач на наследование групп крови у человека | *4* |
| **Тема 4.**  **Методы изучения наследственности человека в норме и патологии.** | **Содержание учебного материала**  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. Популяционно-статистический метод. Дерматологический метод изучения наследственности человека. | ***6*** |  |
| *2* |
| **Теоретические занятия** |  |  |
| 1.Генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический и популяционно-статистический методы изучения наследственности человека | 2 |
| **Практические занятия** |  |
| 1.Составление и анализ родословных схем. | 2 |
| **Самостоятельная работа обучающихся**  Составить родословную своей семьи. | *2* |
| **Тема 5.**  Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза. | **Содержание учебного материала**  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 | ***6*** | *2* |
| **Теоретическое занятие**   1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза | *2* |  |
| **Практическое занятие**  Виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). | *2* |
| **Самостоятельная работа обучающихся**  Подготовить сообщение на одну из тем:  - генофонд современного человека  - антропогенные факторы мутагенеза  - радиационный мутагенез  - биологические факторы мутагенеза | *2* |
| **Тема 6.**  Наследственность и патология | **Содержание учебного материала**  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 Х, синдром дисомии по Y- хромосоме.  Структурные аномалии хромосом.  Особенности болезней с наследственной предрасположенностью (моногенные болезни с наследственной предрасположенностью, полигенные болезни с наследственной предрасположенностью, виды мультифакториальных признаков, изолированные врожденные пороки развития). Методы изучения мультифакториальных заболеваний. | ***12*** | *2* |
| **Теоретические занятия** | *4* |  |
| 1. Хромосомные болезни 2. Генные болезни | 2 |
| 2 |
| **Практическое занятие**   1. Хромосомные болезни 2. Генные болезни | *4* |
| **Самостоятельная работа обучающихся**  Подготовить реферат (на выбор):  - Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах  - Половая функция при хромосомных синдромах  - Группы риска по развитию хромосомных синдромов  **-** Причины генных заболеваний  - Главные черты клинической картины генных болезней  - Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. | *4* |
|  | **Содержание учебного материала**  Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.  Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).  Принципы лечения наследственных болезней. Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию.  Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. | ***9*** | *2* |
| **Теоретические занятия** | *4* |  |
| 1. Наследственная предрасположенность к болезням. Диагностика и лечение наследственных заболеваний 2. Медико-генетическое консультирование | 2  2 |
| **Практические занятия** | 2 |
| 1. Скринирующие методы выявления наследственных заболеваний | *2* |
| **Самостоятельная работа обучающихся**  Составить текст беседы с предполагаемым пациентом по планированию семьи. | *3* |  |
| **Тема 7**  Дифференцированный зачет | **Содержание учебного материала**  Тестирование, решение проблемных задач, выполнение заданий творческого характера | ***3*** |  |
| **Практическое занятие**  Дифференцированный зачет | *2* |
| **Самостоятельная работа обучающихся**  Заполнение рабочих тетрадей. Подготовка к дифференцированному зачету | *1* |
| **Всего** | | ***54*** |

**3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**3.1. Материально-техническое обеспечение**

Реализация программы дисциплины требует наличия учебного кабинета «Генетики человека с основами медицинской генетики».

Оборудование учебного кабинета:

* доска классная;
* стол и стул для преподавателя;
* столы и стулья для студентов;
* шкаф для хранения учебных пособий и книг;
* портреты ученых-биологов;
* стенды:

«Строение растительной и животной клетки»

«Аутосомные хромосомные заболевания»

«Гоносомные хромосомные заболевания»

* модель ДНК;
* микроскопы;
* микропрепараты.

Технические средства обучения:

* ноутбук;
* видеофильмы.

**3.2. Информационное обеспечение обучения**

**Перечень учебных изданий, интернет - ресурсов, дополнительной литературы**

**Основные источники:**

1. Рубан Э.Д. – «Генетика человека с основой медицинской генетики»

-Изд. 4-е, стер. – Ростов н/Д: - феникс, 2014 г.:-319 с.

**Дополнительные источники:**

1. Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д. Медицинская генетика. - Ростов-на-Дону: Феникс, 2011. - 320 с.
2. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: ГЭОТАР - Медиа, 2012. - 224с.

**Интернет-ресурсы:**

Интернет – ресурсы, электронные учебные пособия и учебники:

1. [www. medcollegelib. ru](http://www.medcollegelib.ru)
2. Официальный сайт института цитологии и генетики СО РАН [Электронный ресурс] // [www.bionet.nsc](http://www.bionet.nsc) ru/publ:c/
3. Форум о генетике и молекулярной биологии [Электронный ресурс] // [www.genoforum.ru](http://www.genoforum.ru)
4. Сайт института общей генетики [Электронный ресурс] // [www.vigg.ru](http://www.vigg.ru)

# Контроль и оценка результатов Освоения учебной дисциплины

Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий, тестирования, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий, проектов, исследований.

|  |  |
| --- | --- |
| **Результаты обучения**  **(освоенные умения, усвоенные знания)** | **Основные показатели оценки результата** |
| **Умения:** |  |
| Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией | - прогнозирование потомства и составление рекомендаций по планированию семьи;  - определение типов наследования патологических признаков;  - проведение бесед по вопросам профилактики наследственных болезней в соответствии с алгоритмом. |
| Проводить беседы по планированию с учетом имеющейся наследственной патологией | -определение риска рождения больного ребенка;  -анализ аномальных кариотипов по фотографиям больных;  -составление текста бесед с больными наследственной патологией. |
| Проводить предварительную диагностику наследственных болезней | -описание методов пренатальной диагностики;  - объяснение результатов заполнения таблиц по характеристике кариотипов и фенотипов при хромосомных болезнях человека;  -составление и анализ родословных схем;  -составление схем обследования и опроса больных;  -определение риска рождения больного ребенка. |
| **Знания:** |  |
| Биохимические и цитологические основы наследственности | -установление различий между молекулами ДНК и РНК;  -распознавание органоидов клетки;  -точность и грамотность применения генетической терминологии. |
| Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов | - решение задач на моно- и дигибридное скрещивание;  -формулировка основных понятий генетики;  точность и грамотность применения генетической терминологии. |
| Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии | - составления и анализа родословных;  -обоснованность применения методов изучения наследственности |
| Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза | -сравнение видов изменчивости |
| Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения | -анализ причин возникновения наследственных заболеваний;  -объяснение механизмов возникновения заболеваний. |
| Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию | - составление схем обследования и опроса  -наглядная демонстрация беседы с пациентом;  -изучение раскладки аномальных кариотипов по фотографиям больных |