

**Государственное бюджетное профессиональное  
образовательное учреждение  
«Горячеключевской медицинский колледж»  
министерства здравоохранения Краснодарского края**

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА  
ДИСЦИПЛИНЫ  
ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА  
С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ  
Специальность 31.02.01  
Лечебное дело**

**2018г.**

<p>Одобрена на заседании цикловой комиссии протокол от «28» июня 2018 г. №10</p> <p>Председатель ЦК №2</p> <p>Е.А. Зюбанова</p>	<p>Рассмотрена на заседании педагогического совета протокол от «3» июля 2018 г. №10</p> <p>Секретарь педсовета А.А.Козманова</p>	<p>Утверждена приказом директора колледжа №92-У</p> <p>От «31» августа 2018 г.</p> <p>Директор И.В.Ремизов</p>
---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Автор: Е.А.Назаренко, преподаватель ГБПОУ «Горячеключевской медицинский колледж»

Рецензенты:

И.Ш.Муратова, преподаватель высшей категории ГБПОУ «Горячеключевской медицинский колледж», кандидат биологических наук

Е.В. Нестерова, учитель биологии МБОУ СОШ № 1 муниципального образования г. Горячий Ключ

# **1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ** **«Генетика человека с основами медицинской генетики»**

## **1.1. Область применения рабочей программы**

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

Рабочая программа дисциплины может быть использована в дополнительном профессиональном образовании специалистов сестринского дела.

## **1.2. Место дисциплины в структуре программы подготовки специалистов среднего звена:**

Согласно Федеральному государственному образовательному стандарту специальности СПО «Лечебное дело» дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к общепрофессиональным дисциплинам.

## **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. Количество часов на освоение рабочей программы дисциплины:**

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

**В процесс освоения учебной дисциплины у студентов должны формироваться общие компетенции (ОК):**

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 эффективность 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 возложенных на него профессиональных задач, а также для своего 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 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 своей квалификации.

ОК 9. Ориентироваться в условиях частой 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, 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.

**Содержание дисциплины ориентировано на овладение студентами профессиональных компетенций (ПК):**

ПК 2.2. Определять тактику ведения пациента.

ПК 2.3. Выполнять лечебные вмешательства.

ПК 2.4. Проводить контроль эффективности лечения.

ПК 3.1. Проводить диагностику неотложных состояний.

ПК 5.3. Осуществлять паллиативную помощь.

## 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

### 2.1. Объем дисциплины и виды учебной работы

<b>Вид учебной работы</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:	
лекции	18
практические занятия	18
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	18
<b>Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета</b>	

## 2.2 Тематический план и содержание дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа обучающихся		Объем часов	Уровень освоения
Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины				
Тема 1.1 Генетика и её место в системе наук.	Содержание учебного материала		Лекции	
	1.1	<b>Генетика и её место в системе наук.</b> Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» и другими дисциплинами. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных учёных. Перспективные направления решения медико – биологических и генетических проблем.	2	1
	Самостоятельная работа обучающихся			
	1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы «Значение генетики для медицины», «Проблемы медицинской генетики», «Методы медицинской генетики», «Лабораторные методы диагностики наследственных болезней».		1	2
Раздел 2. Наследственность				
Тема 2.1 Цитологические и биохимические основы наследственности	Содержание учебного материала		Лекции	
	2.1	<b>Цитологические и биохимические основы наследственности</b> Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и её функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и её компоненты, органоиды и включения. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. Строение и функции хромосом человека.	2	2

		<p>Кариотип человека.</p> <p>Основные типы деления эукариотических клеток.</p> <p>Клеточный цикл и его периоды.</p> <p>Биологическая роль митоза и амитоза.</p> <p>Роль атипических митозов в патологии человека.</p> <p>Биологическое значение мейоза.</p> <p>Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.</p> <p>Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.</p> <p>Сохранение информации от поколения к поколению.</p> <p>Гены и их структура.</p> <p>Реализация генетической информации.</p> <p>Генетический код и его свойства.</p>		
	<b>Практическое занятие</b>			
	2.1	<p><b>Цитологические и биохимические основы наследственности</b></p> <p>Клетка, строение и функции органоидов клетки. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.</p>	2	2
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>			
		<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека.</li> <li>2. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.</li> <li>3. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот.</li> <li>4. Изучение основной и дополнительной литературы.</li> <li>5. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.</li> <li>6. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.</li> <li>7. Подготовка реферативных сообщений.</li> </ol>	2	2
<p><b>Тема 2.2</b></p> <p><b>Закономерности наследования признаков.</b></p> <p><b>Хромосомная теория наследственности.</b></p> <p><b>Наследственные свойства крови.</b></p>	<b>Содержание учебного материала</b>		Лекции	
	2.2	<p><b>Закономерности наследования признаков. Хромосомная теория наследственности.</b></p> <p><b>Наследственные свойства крови.</b></p> <p>Наследование признаков. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.</p> <p>Сущность законов наследования признаков у человека.</p>	4	2

	<p>Типы наследования менделирующих признаков у человека.</p> <p>Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.</p> <p>Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.</p> <p>Хромосомная теория Т. Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер.</p> <p>Карты хромосом человека.</p> <p>Механизмы наследования групп крови системы ABO и резус системы.</p> <p>Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.</p> <p>Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.</p>		
	<b>Практическое занятие</b>		
2.2.1	<p><b>Закономерности наследования признаков.</b></p> <p>Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследование признаков с неполной пенетрантностью.</p>	2	2
	<b>Практическое занятие</b>		
2.2.2	<p><b>Хромосомная теория наследственности.</b></p> <p>Решение задач, моделирующих закономерности сцепленного с полом типа наследования.</p>	2	2
	<b>Практическое занятие</b>		
2.2.3	<p><b>Наследственные свойства крови</b></p> <p>Решение задач, моделирующих наследственные свойства крови по системе ABO и резус системе.</p>	2	2
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>		
	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследование признаков с неполной пенетрантностью, моделирующих закономерности сцепленного с полом типа наследования, моделирующих наследственные свойства крови по системе ABO, резус системе.</li> <li>2. Изучение основной и дополнительной литературы.</li> <li>3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.</li> <li>4. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.</li> <li>5. Подготовка реферативных сообщений.</li> </ol>	5	2

Раздел 3. Методы изучения наследственности и изменчивости.				
Тема 3.1 Методы изучения наследственности и изменчивости.	Содержание учебного материала		Лекции	
	3.1	<b>Методы изучения наследственности и изменчивости.</b> 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. 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, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).	2	2
	<b>Практическое занятие</b>			
	3.1.1	<b>Методы: генеалогический, близнецовый, биохимический.</b> Составление и анализ родословных схем.	2	2
	<b>Практическое занятие</b>			
	3.1.2	<b>Методы: цитогенетический, дерматоглифический, популяционно – статистический, иммуногенетический, пренатальной диагностики.</b> Решение задач по расчёту частоты генов и генотипов в популяциях (Закон Харди – Вайнберга)	2	2
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>			
	1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.		3	2

	3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 4. Подготовка реферативных сообщений.			
Раздел 4. Изменчивость генетического материала				
Тема 4.1 Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	Содержание учебного материала		Лекции	
	4.1	Виды 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.	4	2
	Самостоятельная работа обучающихся			
	1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 4. Подготовка реферативных сообщений.		2	2
Раздел 5. Наследственность и патология				
Тема 5.1 Хромосомные и генные болезни. Наследственная предрасположенность. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний.	Содержание учебного материала		Лекции	
	5.1	Хромосомные и генные болезни. Наследственная предрасположенность. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. 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 Клайфельтера , синдром трисомии X, синдром дисомии по Y-хромосоме. Структурные аномалии хромосом. Причины генных заболеваний. Аутосомно – доминантные заболевания. Аутосомно - рецессивные заболевания.	4	2

		<p>Х – сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y - сцепленные заболевания.</p> <p>Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.</p> <p>Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.</p> <p>Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.</p> <p>Виды мультифакториальных признаков.</p> <p>Изолированные врожденные пороки развития.</p> <p>Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь.</p> <p>Бронхиальная астма и др. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний.</p> <p>Методы изучения мультифакториальных заболеваний.</p> <p>Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний.</p> <p>Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно – генетические.</p> <p>Виды профилактики наследственных болезней. Медико –генетическое консультирование как профилактика наследственных болезней.</p> <p>Перспективное и ретроспективное консультирование.</p> <p>Показания к медико - генетическому консультированию.</p> <p>Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.</p> <p>Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы).</p> <p>Неонатальный скрининг.</p> <p>Принципы лечения наследственных болезней.</p>		
		<b>Практическое занятие</b>		
5.1.1	<b>Хромосомные и генные болезни.</b> Изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.		2	2
	<b>Практическое занятие</b>			
	<b>Наследственная предрасположенность к наследственным болезням.</b> Обсуждение вопросов классификации, клиники болезней с наследственной предрасположенностью		2	
	<b>Практическое занятие</b>			
5.1.2	<b>Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний.</b> Медико – генетическое консультирование.Изучение массовых		2	2

	скринирующих методов выявления наследственных заболеваний.Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг. Показания к медико - генетическому консультированию.		
	<b>Самостоятельная работа обучающихся</b>		
	1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 4. Подготовка реферативных сообщений. 5. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	5	2
Максимальная учебная нагрузка (всего)		54	
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)		36	

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 задач)

### **3.УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ**

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

- 1.Таблицы.
2. Наборы слайдов «Хромосомные синдромы»
3. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями
- 4.Микроскопы
- 5.Микропрепара
6. Мультимедиа система (компьютер)
7. Видеофильмы
- 8.Обучающие компьютерные программы
9. Контролирующие компьютерные программы

#### **3.2. Информационное обеспечение обучения**

Основная литература:

Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики. Ростов-на-Дону: Феникс, 2016.

Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики. Ростов-на-Дону: Феникс, 2018.

Дополнительная литература:

Хандогина Е. К., Терехова И. Д., Жилина С. С., Майорова М. Е., Шахтарин В. В. Генетика человека с основами медицинской генетики, 2014. [эл.]

#### **Интернет -ресурсы**

<http://www.wwf.ru>

<http://oopt.info>

<http://www.info.mos.ru>

<http://www.medicus.ru>

<http://www.organicconsumers.org>

<http://games.goadrich.com>

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

**Контроль и оценка** результатов освоения дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий и лабораторных работ, тестирования, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий, проектов, исследований.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<b>Умения:</b>	
проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение контекстных задач. Ведение деловой игры
проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. Проверка тезисов профилактической беседы. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий.
проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий
<b>Знания:</b>	
биохимические и цитологические основы наследственности	Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий. Индивидуальный и групповой опрос
закономерности	Оценка компьютерных презентаций по заданной

наследования признаков, виды взаимодействия генов;	теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий. Индивидуальный и групповой опрос
методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;	Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий. Индивидуальный и групповой опрос
основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;	Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий. Индивидуальный и групповой опрос
основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;	Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий. Индивидуальный и групповой опрос
цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.	Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий. Индивидуальный и групповой опрос