

ЕЛЕЦКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ им. И.А.БУНИНА



**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

ОПЦ.05 Генетика человека с основами медицинской генетики

31.02.01 Лечебное дело

Форма обучения: очная

Рабочая программа разработана на кафедре медицинских дисциплин
и безопасности жизнедеятельности

Зав. кафедрой: к.псих.н. Добрин А.В.

СОДЕРЖАНИЕ

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

1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности СПО 33.02.01 Фармация.

1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к общепрофессиональным дисциплинам профессионального цикла.

1.3. Цели и задачи дисциплины – требования к результатам освоения содержания дисциплины

В результате освоения дисциплины обучающийся должен:

уметь:

- ориентировать 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.

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование элементов следующих компетенций в соответствии с ФГОС СПО и ОПОП СПО по данному направлению подготовки (специальности):

а) общих (ОК):

- ОК 2. Осуществлять поиск, анализ и интерпретацию информации, необходимой для выполнения задач профессиональной деятельности.
- ОК12. Оказывать первую помощь до оказания медицинской помощи гражданам при несчастных случаях, травмах, отравлениях и других состояниях и заболеваниях

Рекомендуемое количество часов на освоение программы дисциплины: максимальной учебной нагрузки обучающегося 75 часов, в том числе: обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 64 часов; самостоятельной работы обучающегося 9 часов.

СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

<i>Вид учебной работы</i>	<i>Объем часов</i>
Максимальная учебная нагрузка (всего)	51
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	51
в том числе:	
лекционные занятия	17
лабораторные занятия	-
практические занятия	34
в том числе практическая подготовка	
курсовая работа (проект) <i>(если предусмотрено)</i>	
консультация	
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	
в том числе:	
самостоятельная работа над курсовой работой (проектом) <i>(если предусмотрено)</i>	-
<i>Рефераты, домашняя работа</i>	
<i>Промежуточная аттестация</i>	
<i>Промежуточная аттестация в форме (указать): диф. зачет</i>	

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины 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)	Объём часов	Уровень освоения
1	2	3	4
Раздел 1. Цитохимические основы наследственности.			
Тема 1.1. История развития, основные достижения и проблемы медицинской генетики.	Содержание учебного материала 1 Предмет и проблематика медицинской генетики. 2 История развития медицинской генетики. 3 Генная и клеточная инженерия. Биотехнология. 4 Основные научно- практические достижения медицинской генетики, породившие новые биоэтические и правовые проблемы. 5 Достижения генетики в диагностике и профилактике заболеваний Лабораторные работы: не предусмотрены Практические занятия: -составление граф-таблицы «Этапы развития генетики» -защита сообщений о выдающихся генетиках нашей страны. Контрольные работы: не предусмотрены Самостоятельная работа обучающихся:	2	2
Тема 1.2. Цитологические и биологические основы наследственности.	Содержание учебного материала 1 Клетка – основная единица биологической активности. 2 Строение хромосом. 3 Правила хромосом. 4 Жизненный цикл клетки. 5 Митоз и его значение. 6 Патология митоза. 7 Мейоз и его значение. 8 Гаметогенез. Половые клетки.	2	2

	9	Патология мейоза.		
	Лабораторные работы не предусмотрены		-	
	Практические занятия: - изучение устройства светового микроскопа - микроскопия готовых цитологических микропрепаратов; - зарисовка микропрепаратов с указанием основных частей клетки; - приготовление цитологического препарата из соскоба слизистой полости рта с последующей окраской и микроскопированием.		2	
	Контрольные работы не предусмотрены		-	
	Самостоятельная работа обучающихся			
Тема 1.3. Биохимические и молекулярные основы наследственности	Содержание учебного материала		2	3
	1	Белки – строение и функции.		
	2	Нуклеиновые кислоты.		
	3	Транскрипция и трансляция.		
	4	Генетический код.		
	5	Биосинтез белка.		
	6	Ген – функциональная единица наследственности, его свойства.		
	Лабораторные работы не предусмотрены		-	
	Практические занятия: - изучение устройства светового микроскопа - микроскопия готовых цитологических микропрепаратов; - зарисовка микропрепаратов с указанием основных частей клетки; - приготовление цитологического препарата из соскоба слизистой полости рта с последующей окраской и микроскопией; - составление последовательностей аминокислот - составление первичных полипептидных цепей - составление двухцепочечных последовательностей участков ДНК - определение нонсенс-триплетов в последовательностях РНК - защита кратких сообщений		2	
	Контрольные работы не предусмотрены		-	
	Самостоятельная работа обучающихся:			
Раздел 2.				

Наследственность и изменчивость.			
Тема 2.1. Закономерности наследования признаков.	Содержание учебного материала		
	1	Грегор Мендель – родоначальник генетики.	
	2	Законы Менделя.	
	3	Закон единообразия.	
	4	Закон расщепления.	
	5	Закон независимого наследования.	
	6	Анализирующее наследование.	
	7	Дополнения к законам Менделя.	
	8	Взаимодействие аллельных генов: промежуточное наследование, доминантно-рецессивное взаимодействие; кодоминирование; сверхдоминирование.	
	9	Взаимодействие неаллельных генов: комплементарность; эпистаз; полимерия.	
	10	Плейотропия.	
	Лабораторные работы не предусмотрены		-
Тема 2.2. Хромосомная теория наследственности.	Содержание учебного материала		
	1	Хромосомная теория Г.Т.Моргана.	
	2	Положения хромосомной теории.	
	3	Наследование, сцепленное с полом.	
	4	Значение хромосомной теории в диагностике наследственной патологии.	
	Лабораторные работы не предусмотрены		-
	Практические занятия: - составить краткое сообщение «История открытия хромосомной теории»; - работа с основной учебной литературой и лекционным материалом; - составление задач на различные типы наследования по образцу.		2
	Контрольные работы не предусмотрены		-

	Самостоятельная работа обучающихся:		
Тема 2.3. Наследственность и среда.	Содержание учебного материала	2	2
	1 Закономерности наследования фенотипа.		
	2 Изменчивость, ее виды.		
	3 Ненаследуемая изменчивость.		
	4 Наследуемая изменчивость. Мутации.		
	5 Классификация мутаций.		
	6 Комбинативная изменчивость.		
	Лабораторные работы не предусмотрены	-	
	Практические занятия: - составление таблицы «Классификация мутаций» - решение ситуационных задач на определение видов мутаций - защита кратких сообщений о мутагенных факторах в окружающей среде	2	
	Контрольные работы не предусмотрены	-	
	Самостоятельная работа обучающихся: - составить краткое сообщение «Мутагенные факторы в окружающей среде»; - работа с основной учебной литературой и лекционным материалом.		
Тема 2.4. Методы изучения наследственности.	Содержание учебного материала	2	3
	1 Особенности изучения наследственности человека.		
	2 Клинико-генеалогический метод.		
	3 Цитогенетический метод.		
	4 Метод дерматоглифики.		
	5 Близнецовый метод.		
	6 Биохимический метод.		
	7 Иммуногенетический метод.		
	8 Популяционно-статистический метод.		
	9 Метод моделирования.		
	Лабораторные работы не предусмотрены	-	
	Практические занятия: - решение ситуационных задач на методы изучения наследственности человека - изучение цитогенетического метода путем определения в готовом цитологическом микропрепарате тельца Барра;	2	

	<ul style="list-style-type: none"> - зарисовка клетки, содержащей тельце Барра и клетки, не содержащей его; - изучение правил сбора генеалогического материала. - составление схем родословных - определение по родословным типов наследования 			
	Контрольные работы не предусмотрены		-	
	Самостоятельная работа обучающихся: <ul style="list-style-type: none"> - составление генетических карт; - сбор генеалогического материала; - составление схем наследования различных признаков. 			
Раздел 3. Наследственная патология.				
Тема 3.1. Наследственная патология. Врожденные заболевания.	Содержание учебного материала		2	3
	1	Классификация наследственной патологии.		
	2	Особенности клинических проявлений наследственных заболеваний.		
	3	Тератогенез.		
	Лабораторные работы не предусмотрены		-	
	Практические занятия: <ul style="list-style-type: none"> - составление таблицы «Проявления различной патологии на ранних сроках развития плода»; - защита составленных таблиц. 		2	
	Контрольные работы не предусмотрены		-	
	Самостоятельная работа обучающихся: <ul style="list-style-type: none"> - работа с основной и дополнительной учебной литературой. 			
Тема 3.2. Хромосомные болезни. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом.	Содержание учебного материала		2	3
	1	Общая характеристика хромосомных заболеваний.		
	2	Классификация хромосомных заболеваний.		
	3	Аномалии половых хромосом.		
	4	Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом.		
	Лабораторные работы не предусмотрены		-	
	Практические занятия: <ul style="list-style-type: none"> - составление рекомендаций по уходу за больными с различными синдромами; 		2	

	- защита составленных рекомендаций.		
	Контрольные работы не предусмотрены	-	
	Самостоятельная работа обучающихся: - работа с основной и дополнительной учебной литературой.		
Тема 3.3. Заболевания, обусловленные структурными аномалиями аутосомом.	Содержание учебного материала	2	3
	1 Аномалии аутосомом.		
	2 Общая характеристика заболеваний, связанных с аномалиями аутосом.		
	3 Клинические синдромы при аномалиях аутосомом.		
	Лабораторные работы не предусмотрены	-	
	Практические занятия: - составление рекомендаций по уходу за больными с различными синдромами; - защита составленных рекомендаций.	2	
	Контрольные работы не предусмотрены	-	
	Самостоятельная работа обучающихся: - работа с основной и дополнительной учебной литературой.		
Тема 3.4. Генные болезни.	Содержание учебного материала	2	3
	1 Классификация генных заболеваний.		
	2 Аутосомно-доминантные генные заболевания.		
	3 Аутосомно-рецессивные генные заболевания.		
	4 Сцепленные с полом генные заболевания.		
	Лабораторные работы не предусмотрены	-	
	Практические занятия: - составление схемы «Классификация генных заболеваний» - решение ситуационных задач на определение генной патологии - составление рекомендаций по уходу за больными с различными формами генных заболеваний; - защита составленных рекомендаций и схем	2	
	Контрольные работы не предусмотрены	-	
	Самостоятельная работа обучающихся: - работа с основной и дополнительной учебной литературой.		
Тема 3.5.	Содержание учебного материала	2	3
	1 Понятие мультифакториальных заболеваний.		
	2 Общие признаки мультифакториальных заболеваний.		

Мультифакториальные и приобретенные болезни.	3	Приобретенные заболевания.		
	Лабораторные работы не предусмотрены		-	
	Практические занятия: - составление анкет по выявлению мультифакториальной патологии; - работа в парах по анкетированию; - защита результатов анкетирования.		1	
	Контрольные работы не предусмотрены		-	
	Самостоятельная работа обучающихся: - анкетирование членов семьи по выявлению мультифакториальной патологии; - анализ и оформление полученных результатов.			
Раздел 4 Профилактика наследственной патологии.				
Тема 4.1. Медико-генетическое консультирование.	Содержание учебного материала		2	3
	1	Задачи и организация медико-генетического консультирования.		
	2	Основные принципы консультирования.		
	3	Этапы медико-генетического консультирования.		
	Лабораторные работы не предусмотрены		-	
	Практические занятия: - составление сопроводительных направлений для исследования крови новорожденного на фенилкетонурию; - работа в парах по профилактике наследственных заболеваний.		2	
	Контрольные работы не предусмотрены		-	
	Самостоятельная работа обучающихся: - работа с основной и дополнительной учебной литературой.			
Тема 4.2. Профилактика и лечение наследственных заболеваний.	Содержание учебного материала		1	3
	1	Показания к диагностике наследственной патологии.		
	2	Современные методы пренатальной диагностики врожденных пороков развития и наследственных заболеваний.		
	3	Профилактика наследственных заболеваний.		

	Лабораторные работы не предусмотрены		
	Практические занятия: - составление сопроводительных направлений для исследования крови новорожденного на фенилкетонурию; - работа в парах по профилактике наследственных заболеваний.	2	
	Контрольные работы не предусмотрены		
	Самостоятельная работа обучающихся: - работа с основной и дополнительной учебной литературой.		
Тема 4.3. Правовые и этические вопросы медицинской генетики.	Содержание учебного материала	4	2
	1 Основные понятия и термины.		
	2 Обзор нормативно-правовой базы, регламентирующей основные вопросы медицинской генетики.		
	3 Этические проблемы медицинской генетики.		
	4 Основные правила современной биоэтики: справедливости, конфиденциальности, информированного согласия.		
	Лабораторные работы не предусмотрены	-	
	Практические занятия: - составление рекомендаций для средних медицинских работников по соблюдению правовых и этических норм при оказании помощи больным с наследственными и врожденными заболеваниями - работа с нормативной документацией - дискуссия по обсуждению разработанных рекомендаций - защита разработанных рекомендаций	6	
	Контрольные работы не предусмотрены	-	
	Самостоятельная работа обучающихся: - работа с основной и дополнительной учебной литературой; - изучение нормативной документации.		
	консультация		
	Промежуточная аттестация		
	Всего:	51	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета.

Кабинет медико-биологических дисциплин

(учебная аудитория, оснащенная оборудованием, техническими средствами обучения для проведения занятий всех видов, предусмотренных образовательной программой, в том числе групповых и индивидуальных консультаций, а также для проведения текущего контроля, промежуточной и государственной итоговой аттестации)

3.4. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

Основные источники:

1. Петухова, Е. В. Молекулярная биология с элементами генетики и микробиологии : учебное пособие : [12+] / Е. В. Петухова, З. А. Канарская, А. Ю. Крыницкая ; Казанский национальный исследовательский технологический институт. – Казань : Казанский научно-исследовательский технологический университет (КНИТУ), 2019. – 96 с. : ил., табл., схем. – Режим доступа: по подписке. – URL: <https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=683815> (дата обращения: 01.09.2022). – Библиогр. в кн. – ISBN 978-5-7882-2690-3. – Текст : электронный.

Дополнительные источники:

1. Нахаева, В. И. Практический курс общей генетики: учебное пособие для студентов биологических специальностей педагогических высших учебных заведений : [16+] / В. И. Нахаева. – 4-е изд., стереотип. – Москва : ФЛИНТА, 2021. – 210 с. – Режим доступа: по подписке. – URL: <https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=83544> (дата обращения: 01.09.2022). – ISBN 978-5-9765-1204-7. – Текст : электронный.

Программное обеспечение и Интернет-ресурсы:

1. Бочков Н.П., Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-3652-3 - Режим доступа: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970436523.html>. Авторы Н.П. Бочков, А.Ю. Асанов, Н.А. Жученко, Т.И. Субботина, М.Г. Филиппова, Т.В. Филиппова.

2. www.medgenetics.ru
3. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>
4. Образовательный портал «Мой Университет» - www.moi-universitet.ru

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 по учебной дисциплине	Формируемые компетенции	Оценочные средства по дисциплине
Раздел 1. Цитохимические основы наследственности		
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 уметь: - ориентировать в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов - решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания. - пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию.	ОК02, ОК 12	- анализ ситуационных задач по технике безопасности и действиям в аварийных ситуациях и рейтинговая оценка при их решении; - оценка практических действий по составлению уравнений реакций различных типов; - оценка практических действий по проведению качественных реакций. программированный контроль и оценка результатов с использованием эталона тестовых ответов - дидактические тесты; письменная проверка знаний: ответы на вопросы, составление уравнений реакций, решение расчетных задач. - устный опрос (фронтальный, индивидуальный, комбинированный) с использованием контрольных вопросов, карточек-заданий с экспертной оценкой знаний; - оценка составленных уравнений термодинамических реакций.
Раздел 2. Наследственность и изменчивость.		
знать:	ОК02, ОК 12	- анализ ситуационных задач и рейтинговая оценка при их решении;

<ul style="list-style-type: none"> - 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 <p>уметь:</p> <ul style="list-style-type: none"> - ориентировать в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов - решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания. - пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию. 		<ul style="list-style-type: none"> - устный опрос (фронтальный, индивидуальный, комбинированный) с использованием контрольных вопросов, карточек-заданий с экспертной оценкой знаний; - программированный контроль и оценка результатов с использованием эталона тестовых ответов - дидактические тесты с дифференцированной оценкой
Раздел 3.Наследственная патология.		
<p>знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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 	<p><i>OK02,</i> <i>OK 12</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> - анализ ситуационных задач и рейтинговая оценка при их решении; - устный опрос (фронтальный, индивидуальный, комбинированный) с использованием контрольных вопросов, карточек-заданий с экспертной оценкой знаний; - программированный контроль и оценка результатов с использованием эталона тестовых ответов - дидактические тесты с дифференцированной оценкой

<p>уметь:</p> <ul style="list-style-type: none"> - ориентировать в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов - решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания. - пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию. 		
Раздел 4 Профилактика наследственной патологии.		
<p>знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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 <p>уметь:</p> <ul style="list-style-type: none"> - ориентировать в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов - решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания. - пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию. 	<p>OK02, OK 12</p>	<ul style="list-style-type: none"> - анализ ситуационных задач и рейтинговая оценка при их решении; - устный опрос (фронтальный, индивидуальный, комбинированный) с использованием контрольных вопросов, карточек-заданий с экспертной оценкой знаний; - программированный контроль и оценка результатов с использованием эталона тестовых ответов - дидактические тесты с дифференцированной оценкой

Дополнения и изменения в рабочей программе на ____ / ____ уч. год.

Дополнения и изменения рассмотрены на заседании кафедры _____ протокол
№ ____ от «__» _____ 20__ г.

Зав. кафедрой: _____ / _____