

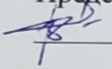
**ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ РЕСПУБЛИКИ БАШКОРТОСТАН
«СИБАЙСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»**

Утверждена
приказом директора
ГАПОУ РБ «Сибайский
медицинский колледж»
от 31 августа 2021 г.
№ 115-Д

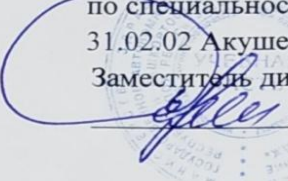
РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ОП. 04 Генетика человека с основами медицинской генетики
программы подготовки специалистов среднего звена
специальности 31.02.02 Акушерское дело
базовой подготовки

2021 г.

ОДОБРЕНА
предметной цикловой комиссией
ОГСЭ, ЕН и ОП дисциплин

Председатель ЦМК
 /В.А.Кагарманова

Составлена в соответствии
с требованиями ФГОС СПО
по специальности

31.02.02 Акушерское дело
Заместитель директора по УР
 /А.А.Сафина

Организация-разработчик:

Государственное автономное профессиональное образовательное
учреждение Республики Башкортостан «Сибайский медицинский колледж»

Разработчик: Никитина Наталья Николаевна, преподаватель высшей
квалификационной категории

Рецензенты:

1. Э.М.Яхина, преподаватель высшей квалификационной категории
ГАПОУ РБ «Сибайский медицинский колледж»
2. И.Н.Семенова, доктор биологических наук, доцент кафедры
экологии СИ БГУ

РЕЦЕНЗИЯ

НА РАБОЧУЮ ПРОГРАММУ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики.

Рабочая программа разработана в соответствии с требованиями ФГОС среднего профессионального образования по специальности «Акушерское дело» к уровню подготовки специалистов.

Обязательная аудиторная нагрузка составляет 36 часов, из них лабораторные работы - 18 часов. Максимальная учебная нагрузка 54 часа.

Большое внимание уделено самостоятельной работе студентов, на которую выделено 18 часов. Лабораторные занятия закрепляют и углубляют теоретические знания, позволяют детально оценить единство структуры и функций. Самостоятельная внеаудиторная работа заключается в подготовке схем, докладов, рефератов, тематических кроссвордов, словаря терминов, работе с интернет-ресурсами. Решение задач и тестов по отдельным разделам позволяет развить клиническое мышление, активизирует познавательную деятельность студентов.

Согласно новым требованиям ФГОС будущая акушерка должна:

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.

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.

Итоговая аттестация проводится в конце учебного года в форме дифференцированного зачета. Структура и содержание программы

соответствует своему назначению. Данная рабочая программа может быть рекомендована для изучения генетики человека с основами медицинской генетики, составляющих основу теоретической и практической подготовкой акушеров.

Рецензенты:

1.  И.Н.Семенова, доктор биологических наук, доцент кафедры экологии СИБГУ

2.  Э.М.Яхина, преподаватель высшей квалификационной категории, Отличник здравоохранения РБ.

СОДЕРЖАНИЕ

	стр.
1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ 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 рабочей программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена (ППССЗ), разработанной в соответствии ФГОС по специальности:

31.02.02 Акушерское дело

Формируемые компетенции:

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 выполнение и качество.

ОК 3. Решать проблемы, оценивать риски и принимать решения в нестандартных ситуациях.

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 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 мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.

ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.

ПК 2.2. Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.

ПК 2.3. Сотрудничать со взаимодействующими организациями и службами.

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 3.4. Оказывать профилактическую помощь гинекологическим больным самостоятельно.

ПК 3.5. Оказывать доврачебную помощь пациентам при неотложных состояниях в гинекологии.

ПК 3.6. Оказывать помощь пациентам в периоперативном периоде.

ПК 4.1. Проводить лечебно-диагностические мероприятия беременной, роженице, родильнице с акушерской и экстрагенитальной патологией под руководством врача.

ПК 4.2. Оказывать профилактическую и медико-социальную помощь беременной, роженице, родильнице при акушерской и экстрагенитальной патологии.

ПК 4.3. Оказывать доврачебную помощь беременной, роженице, родильнице при акушерской и экстрагенитальной патологии.

ПК 4.4. Осуществлять интенсивный уход при акушерской патологии.

ПК 4.5. Ассистировать врачу и выполнять акушерские операции в пределах своих полномочий.

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

Дисциплина является общеобразовательной дисциплиной общепрофессионального цикла.

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

В результате освоения учебной 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, вид 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 программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 54 часа, в том числе:

обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 36 часов;

самостоятельной 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
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	36
в том числе:	
Лабораторные занятия	18
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	18
в том числе:	
Подготовка:	
• рефератов	4
• презентаций	8
• решение задач	3
• рисунков	1
• составление таблиц	1
• схем	2
• глоссария	2
• изучение основной и дополнительной литературы	9
• изучение кариотипов и фенотипов по фотографиям	2
• работа с контролирующими и обучающими пособиями	9
Итоговая аттестация в форме дифференцированного зачета	

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

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и самостоятельная работа обучающихся		Объем часов	Уровень освоения
1	2		3	4
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. Цитологические основы наследственности.	Содержание учебного материала		2	
	1	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		1
	2	История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых		1
	3	Направления решения медико-биологических и генетических проблем		1
	4	Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях,химическая организация клетки, плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения		1
	5	Клеточное ядро: функции, компоненты.Морфофункциональные особенности компонентов ядра вразличные периоды клеточного цикла.Строение и функции хромосом человека.Кариотип человека		1
	6	Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека		1
	Самостоятельная работа обучающихся		1	

	Изучение основной и дополнительной литературы, работа с контролирующими электронными пособиями			
	Лабораторное занятие		2	
	Цитологические основы наследственности			
	Самостоятельная работа обучающихся		1	
	Изучение строения клетки, строения и функций хромосом			
Тема 1.2. Биохимические основы наследственности	Содержание учебного материала		2	1
	1	Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Передача информации от поколения к поколению. Гены и их структура		
	2	Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства		1
	Самостоятельная работа обучающихся		1	
	Изучение основной и дополнительной литературы, изучение кодовых таблиц по составу аминокислот, работа с контролирующими пособиями			
	Лабораторное занятие		2	
	Биохимические основы наследственности			
	Самостоятельная работа обучающихся		1	
	Составление электронных презентаций по теме			
Раздел 2. Закономерности наследования признаков.				
Тема 2.1. Наследование признаков человека. Хромосомная	Содержание учебного материала		2	
	1	Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков человека.		1
	2	Генотип и фенотип		1

теория наследственности. Наследственные свойства крови.	3	Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия		1	
	4.	Пенетрантность и экспрессивность генов у человека		1	
	5.	Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер		1	
	6.	Карты хромосом человека		1	
	7.	Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы		1	
	8.	Причины и механизм осложнений при гемотрансфузиях, связанных с неправильно подобранной донорской кровью		1	
	9.	Причины и механизм возникновения резус-конфликта матери и плода		1	
	10.	Тромбоз – определение, виды,исходы. Причины тромбообразования, стадии		1	
	Самостоятельная работа обучающихся			1	
	Изучение основной и дополнительной литературы, решение задач, работа с электронными контролирующими пособиями				
Лабораторное занятие			2		
Наследование признаков человека. Хромосомная теория наследственности. Наследственные свойства крови					
Самостоятельная работа обучающихся			1		
Составление электронных презентаций по заданной теме					
Раздел 3. Методы изучения наследственности и изменчивости в норме и патологии					
Тема 3.1.	Содержание учебного материала		2		

Методы изучения наследственности человека	1	Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа		1
	2	Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ		1
	3	Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном, сцепленным с полом наследовании		1
	4.	Близнецовый метод		1
	5.	Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ		1
	6.	Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования		1
	7.	Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы Экспресс-диагностики определения X- и Y-хроматина		1
	8.	Метод дерматоглифики		1
	9.	Методы генетики соматических клеток		1
	10.	Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга		1
	11.	Иммуногенетический метод		1
	12	Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение альфа-фетопротеина, кордоцентез, фетоскопия)		1
	Самостоятельная работа обучающихся		1	
	Изучение основной и дополнительной литературы, работа с обучающимися и контролирующими пособиями, составление презентаций по заданной теме, составление родословных			
	Лабораторное занятие		2	

	Методы изучения наследственности человека			
	Самостоятельная работа обучающихся		1	
	Составление родословных схем, приготовление дерматоглифа			
Раздел 4. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.				
Тема 4.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	Содержание учебного материала		2	
	1.	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости		1
	2.	Причины и сущность мутационной изменчивости		1
	3.	Виды мутаций		1
	4.	Эндо- экзомутагены		1
	5.	Мутагенез и его виды		1
	6.	Фенокопии и генокопии		1
	Самостоятельная работа обучающихся		1	
	Изучение основной и дополнительной литературы, составление электронных презентаций по заданной теме, работа с контролирующими и обучающими пособиями			
	Лабораторное занятие		2	
	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза			
	Самостоятельная работа обучающихся		1	
	Изучение изменчивости и видов мутаций у человека			
Раздел 5. Наследственность и патология.				
Тема 5.1.	Содержание учебного материала		2	

Хромосомные болезни.	1	Наследственные болезни и их классификация		1	
	2	Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом:синдром Дауна,синдром Эдвардса,синдром Патау. Клиника,цитогенетические варианты		1	
	3	Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом:синдром Шерешевского-Тернера,синдром Клайнфельтера,трисомии X,дисомии по Y-хромосоме		1	
	4	Структурные аномалии хромосом		1	
	Самостоятельная работа обучающихся		1		
	Изучение основной и дополнительной литературы, решение задач, составление электронных презентаций по заданной теме, подготовка реферативных сообщений, работа с контролирующими и обучающими пособиям				
Тема 5.2. Генные болезни	Содержание учебного материала		2		
	1	Причины генных заболеваний			1
	2	Аутосомно-доминантные заболевания			1
	3	Аутосомно-рецессивные заболевания			1
	4.	X-сцепленные рецессивные и доминантные заболевания			1
	5	Y-сцепленные заболевания			1
	Самостоятельная работа обучающихся		1		
	Изучение основной и дополнительной литературы,решение задач,составление электронных презентаций по теме,подготовка реферативных сообщений,работа с обучающими и контролирующими пособиями				
	Лабораторное занятие		2		
	Хромосомные и генные болезни				
	Самостоятельная работа обучающихся		1		
	Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных,изучение аномальных				

	фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных			
Тема 5.3. Наследственное предрасположение к болезням	Содержание учебного материала		2	
	1	Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью		1
	2	Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью		1
	3	Виды мультифакториальных признаков		1
	4	Изолированные врожденные пороки развития		1
	5	Гипертоническая болезнь.Ревматоидный артрит.Язвенная болезнь.Бронхиальная астма		1
	6	Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний		1
	7	Методы изучения мультифакториальных заболеваний		1
	Самостоятельная работа обучающихся		1	
	Изучение основной и дополнительной литературы,составление электронных презентаций по заданной теме,подготовка реферативных сообщений,работа с обучающими и контролирующими пособиями			
	Лабораторное занятие		2	
	Наследственное предрасположение к болезням			
Самостоятельная работа обучающихся		1		
Подготовка бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний				
Тема 5.4. Диагностика, профилактика и	Содержание учебного материала		2	
	1	Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-		1

лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.		генетические		
	2	Принципы лечения наследственных болезней		1
	3	Виды профилактики наследственных болезней.Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Проспективное и ретроспективное консультирование.		1
	4	Показания к медико-генетическому консультированию		1
	5	Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы).Неонатальный скрининг.		1
	Самостоятельная работа обучающихся		1	
	Изучение основной и дополнительной литературы,работа с обучающими и контролирующими пособиями,решение задач,составление электронных презентаций по заданной теме,подготовка реферативных сообщений			
	Лабораторное занятие		2	
	Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.			
	Самостоятельная работа обучающихся		1	
	Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний			
Итоговое занятие	Лабораторное занятие		2	2,3
	1	Дифференцированный зачет		

3. Условия реализации учебной дисциплины

3.1. Требования к минимальному материально – техническому обеспечению.

- 1) Многофункциональный комплекс преподавателей**
- 2) Наглядные пособия**
- 3) Информационно-коммуникативные средства**
- 4) Экранно-звуковые пособия**

3.2. Информационное обеспечение обучения.

Основные источники:

- 1. Генетика человека с основами медицинской генетики Э.Д. Рубан. Ростов- на-Дону;Феникс,2015.**

Дополнительные источники:

- 1.Генетика человека с основами медицинской генетики Е.К. Хандогина,И.Д. Терехова,С.С. Жилина,М.Е.Майорова В.В. Шахтарин. М.: ГЭОТАР-Медиа,2013**

Интернет ресурсы:

- 1.www.medgenetics.ru**
- 2.Электронная библиотечная система: Консультант студента**

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения дисциплины осуществляется преподавателем с помощью:

- устного опроса на занятиях
- оценки работы студентов на практических занятиях в аудиториях
- оценки аудиторных и внеаудиторных самостоятельных работ
- оценки реферата.

Контроль и оценка результатов освоения дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения лабораторных работ, тестирования, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий, рефератов, докладов. Итоговая аттестация осуществляется в виде экзамена.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<p>Освоенные умения:</p> <p>Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией</p> <p>Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии</p> <p>Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.</p>	<p>Практические занятия на дифференцированном зачете</p>
<p>Усвоенные знания:</p> <p>Биохимические и цитологические основы наследственности</p> <p>Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов</p> <p>Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</p> <p>Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза</p> <p>Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения</p> <p>Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию</p>	<p>Выполнения задач на дифференцированном зачете</p>