**ПРОГРАММа**

**УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

2017-18 уч год.

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) по специальностям среднего профессионального образования (далее – СПО) 31.02.02 Акушерское дело, входящей в состав укрупненной группы специальностей 31.00.00 Клиническая медицина, направление подготовки  Здравоохранение и медицинские науки.

Организация-разработчик: Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение «Челябинский медицинский колледж».

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  **Согласовано** на заседании ЦМК Акушерское дело Председатель Н.Я Бадаева …….....Протокол № 10 от 27.06.2017 г.  |  |  **Утверждаю:** Зам. директора по УВРО.А.Замятина ………….........30.06.2017 г. |

Разработчик:

Бочарова Л.Л – преподаватель общепрофессиональных дисциплин высшей квалификационной категории.

Рекомендована Методическим Советом ГБПОУ Челябинского медицинского колледжа.

Заключение Совета протокол №7 от 30 июня 2017 г.

# **СОДЕРЖАНИЕ**

[1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ 4](#_Toc327287491)

[2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ 6](#_Toc327287492)

[3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ 14](#_Toc327287493)

[4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ 16](#_Toc327287494)

1. паспорт РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС по специальности СПО 31.02.02 Акушерское дело, входящей в состав укрупненной группы специальностей 31.00.00 Клиническая медицина, направление подготовки  Здравоохранение и медицинские науки.

Рабочая программа учебной дисциплины может быть использована в дополнительном профессиональном образовании (в программах повышения и переподготовки) по направлению подготовки Здравоохранение и медицинские науки.

1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы: дисциплина профессионального цикла, общепрофессиональные дисциплины

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.

В результате освоения учебной 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 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 работы  | - |
| практические занятия | 18 |
| контрольные работы | - |
| курсовая работа (проект)  | - |
| **Самостоятельная работа обучающегося (всего)**в том числе: | 18 |
| самостоятельная работа над курсовой работой (проектом) | - |
| изучение основной и дополнительной литературы;работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями; составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины; подготовка реферативных сообщений; изучение и анализ микропрепаратов, кодовых таблиц, фотографий и рисунков; выполнение учебно-исследовательской работы; проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний. |  |
| Итоговая аттестация в форме 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 практические занятия, самостоятельная работа обучающихся  | Объем часов | Уровень освоения |
| **1** | **2** | **3** | **4** |
| **Раздел 1.** Введение.Изучение цитологических и биохимических основ наследственности |  | 3 |  |
| **Тема 1.1**Цитологические и биохимические основы наследственности | **Содержание учебного материала** | 2 |
| 1 | Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека. | 3 |
| 2 | Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. | 1 |
| 3 | Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. | 3 |
| 4 | История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых.  | 2 |
| 5 | Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. | 1 |
| 6 | Клеточное ядро, функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла.Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. | 3 |
| 7 | Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. | 3 |
| 8 | Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. | 3 |
| 9 | Биологическое значение мейоза. | 3 |
| 10 | Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. О-1 стр 10-39 | 1 |
| 11 | Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. |  |  |
|  |  |  |
| 12 | Сохранение информации от поколения к поколению. |  |  |
| 13 | Гены и их структура. |  |
| 14 | Реализация генетической информации Генетический код и его свойства. |  |
| **Лабораторные** | **-** |  |
| **Практические занятия** | **-** |
| **Контрольные работы** | **-** |
|  | **Самостоятельная работа обучающегося** | 1 |
| Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека.Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.Изучение основной и дополнительной литературы.Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.Подготовка реферативных сообщений.О-1 стр 10-39 |
| **Раздел 2.**Изучение закономерности наследования признаков |  | 6 |
| **Тема 2.1**Закономерности наследования признаков Пенетрантность и экспрессивность генов. | **Содержание учебного материала** | 2 |
| 1 | Сущность законов наследования признаков у человека. | 3 |
| 2 | Типы наследования менделирующих признаков у человека. | 3 |
| 3 | Генотип и фенотип. | 3 |
| 4 | Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. | 2 |
| 5 | Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. | 2 |
| 6 | Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с 1неправильно подобранной донорской кровью. | 3 |
| 7 | Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода. |  | 2 |
| **Лабораторные** | - |  |
| **Практические занятия** | - |
| **Контрольные работы** | - |
| **Самостоятельная работа обучающегося** | 1 |
|  | Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.Изучение основной и дополнительной литературы.Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.Подготовка реферативных сообщений. О-1 стр. 40-68 |
| **Тема 2.2** Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека | **Содержание учебного материала** | 2 |
| 1 | Хромосомная теория Т.Моргана. | 1 |
| 2 | Сцепленные гены, кроссинговер.  | 2 |
| 3 | Карты хромосом человека. | 2 |
| **Лабораторные** | - |  |
| **Практические занятия** | - |
| **Контрольные работы** | - |
| **Самостоятельная работа обучающегося** | 1 |
|  | Изучение основной и дополнительной литературы.Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.Подготовка реферативных сообщений. Составление электронных презентаций по механизму наследования групп крови системы АВО и резус системы. О-1 стр 40-68 |
| **Раздел 3.** Изучение наследственности и изменчивости человека в норме и патологии |  | 13 |
| **Тема 3.1**Методы изучения генетики человека.Генеалогический метод. Близнецовый метод.Биохимический метод | **Содержание учебного материала** | 2 |
| 1 | Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. | 1 |
| 2 | Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании. | 2 |
| 3 | Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков | 2 |
| 4 | Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. | 2 |
| **Лабораторные** | - |  |
| **Практические занятия** | - |
| **Контрольные работы** | - |
| **Самостоятельная работа обучающегося** | 1 |
|  | Изучение основной и дополнительной литературы.Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиямиСоставление электронных презентаций по заданной: «Близнецовый метод»; «Генеалогический метод», «Биохимический метод»Подготовка видеоматериала по теме занятия.Составление родословных схем. О-1 стр. 129-131 |
| **Тема 3.2** Цитогенетический метод.Дерматоглифический метод.Популяционно-статистический метод.Имунногенетический метод.Методы пренатальной диагностики | **Содержание учебного материала** | 2 |
| 1 | Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения Х и Y хроматина. | 1 |
|  |
| 2 | Метод дерматоглифики. | 2 |
| 3 | Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). | 2 |
| 4 | Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. | 2 |
| 5 | Иммуногенетический метод. | 2 |
| 6 | Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина). | 2 |
| **Лабораторные** | - |  |
| **Практические занятия** | 4 |
| 1 | Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии |
| **Контрольные работы** | - |
| **Самостоятельная работа обучающегося** | **3** |
|  | Изучение основной и дополнительной литературы.Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.Составление электронных презентаций по заданной теме: «Метод дерматоглифики», «Иммуногенетический метод», «Популяционно-статистический метод».Подготовка реферативных сообщений по заданной теме. О-1 стр 129-131. 141-158 |
| **Раздел 4.** Изучение видов изменчивости и видов мутаций у человека. Факторы мутагенеза. |  | 3 |
| **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.Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). | 3 |
| 3 | Эндо - и экзомутагены. | 3 |
| 4 | Мутагенез, его виды. | 3 |
| 5 | Фенокопии и генокопии. | 3 |
| **Лабораторные** | - |  |
| **Практические занятия** | - |
| **Контрольные работы** | - |
| Самостоятельная работа обучающегося | 1 |
|  | Изучение основной и дополнительной литературы.Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.Подготовка реферативных сообщений. О-1 стр 75-78, 109-122 |
| **Раздел 5.** Изучение взаимосвязи наследственности и патологии |  | 27 |
| Тема 5.1 Хромосомные болезниДиагностика хромосомных болезней  | Содержание учебного материала | 2 |
| 1 | Наследственные болезни и их классификация | 1 |
| 2 | 1. 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. | 2 |
| 3 | Структурные аномалии хромосом. | 2 |
|  | Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. |  |  |
|  | Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. |  |  |
|  |  |  |  |
| **Лабораторные** | - |  |
| **Практические занятия** | 2 |
| **1.** | Наследственность и патология.Хромосомные болезни |
| **Контрольные работы** | - |
| Самостоятельная работа обучающегося | 2 |
|  | Изучение основной и дополнительной литературы.Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.Подготовка реферативных сообщений. О-1 стр 109-122. 138-167 |
| **Тема 5.2**Генные болезниДиагностика генных болезней . Наследственное предрасположение к болезням | Содержание учебного материала | 2 |
| 1 | Причины генных заболеваний. | 1 |
| 2 | Аутосомно-доминантные заболевания. | 2 |
| 3 | Аутосомно-рецессивные заболевания. | 3 |
| 4 | Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. | 3 |
| 5 | У- сцепленные заболевания. | 2 |
| 6 | Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. | 2 |
| 7 | Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. | 2 |
| 8 | Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. | 2 |
| 9 | Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. | 2 |
| 10 | Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. | 1 |
| 11 | Виды мультифакториальных признаков. | 1 |
| 12 | Изолированные врожденные пороки развития. | 1 |
| 13 | Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. |  |
| **Лабораторные** |  |  |
| **Практические занятия** | 2 |
| 1 | Генные болезни. |
|  |  |  |
| **Контрольные работы** | - |
| Самостоятельная работа обучающегося | 2 |
|  | Изучение основной и дополнительной литературы.Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.Подготовка реферативных сообщений. О-1 стр 94-108 |
| **Тема 5.3**Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование | **Содержание учебного материала** | 2 |
| 1 | Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. | 1 |
| 2 | Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг. | 2 |
| **Лабораторные** | - |  |
| **Практические занятия** | 10 |
| 1 | Медико-генетическая лаборатория. |
| 2 | Методы диагностики наследственных заболеваний. |
| 3 | Профилактика и лечение наследственных заболеваний Медико-генетическое консультирование |
| **Контрольные работы** | - |
| Самостоятельная работа обучающегося | 6 |
|  | Изучение основной и дополнительной литературыРабота с обучающими и контролирующими электронными пособиямиСоставление электронных презентаций по заданной теме дисциплиныПодготовка реферативных сообщенийПроведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний О-1 стр 138-167 |
| Примерная тематика курсовой работы (проекта) | - |
| Самостоятельная работа обучающихся над курсовой работой (проектом) | - |
| **Всего:** | **54** |

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 УЧЕБНОЙ дисциплины

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета генетики человека с основами медицинской генетики, мастерских – нет, лабораторий – нет.

Оборудование учебного кабинета:

* мебель и стационарное учебное оборудование;
* хозяйственные предметы;
* учебно-наглядные пособия (плакаты, фотографии, фотоснимки, схемы, таблицы и др.);
* наборы слайдов «Хромосомные синдромы»;
* наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями;
* микроскопы;
* микропрепараты;
* информационный фонд (контролирующие программы, обучающие программы, электронные учебные пособия, кинофильмы);
* документация.

Технические средства обучения:

* компьютер с программным обеспечением;
* мобильный компьютерный класс;
* мультимедийный проектор;
* кодоскоп;
* видеомагнитофон;
* DVD-проигрыватель;
* видеокамера;
* фотоаппарат;
* микроскоп.

3.2. Информационное обеспечение обучения

**Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы**

**Основные источники:**

1. Хандогина Е.К. и др. Медицинская генетика: ООО Издательская группа «ГЭОТАР ­ Медиа», 2015.
2. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник /Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин. – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР - Медиа, 2014. – 192 с.: ил.

Интернет-ресурсы:

1. <http://mon.gov.ru> Министерство образования и науки Российской Федерации
2. <http://www.consultant.ru> Система «Консультант» - законодательство РФ: кодексы, законы, указы, постановления Правительства Российской Федерации, нормативные акты.
3. <http://www.crc.ru> Информационно-методический центр "Экспертиза" Федеральной службы по надзору в сфере защиты прав потребителей и благополучия человека (сокращенное название - ИМЦ "Экспертиза") - федеральное государственное учреждение здравоохранения Федеральной службы по надзору в сфере защиты прав потребителей и благополучия человека.
4. <http://www.garant.ru> Система «ГАРАНТ» - компьютерная правовая система, которая содержит нормативные документы, поддерживает их в актуальном состоянии и помогает использовать правовую информацию в интересах Вашего предприятия.

**Дополнительные источники:**

1. Атлас по цитогенетике. – М.:Мир, 1988.
2. Бочков Н.П. Клиническая генетика – М.: ГЭОТАР – Медиа, 2006.
3. Бочков Н.П.Медицинская генетика: учебник для медицинских училищ и колледжей/ Под ред. Н.П. Бочкова. - М:ГЭОТАР – Медиа, 2010.
4. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика (лекции и задачи). – Ростов-на- Дону: Феникс, 2002.
5. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами медицинской генетики.руководство для самоподготовки. – М.: АКАДЕМИЯ, 2006.
6. Тейлор Д., Грин Н., Стаут У. Биология. – М.:Мир, 2002.

**4.Контроль и оценка результатов освоения учебной 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**  |
| **Освоенные умения** | * экспертная оценка материалов и методов проведения опроса и учета пациентов с наследственной патологией;
* проверка выполненной самостоятельной работы по решению клинико-ситуационных задач по наследственной патологии;
* экспертная оценка исследовательской работы по определению групп крови системы АВО и резус системы;
* экспертное наблюдение и оценка выполнения заданий на практических занятиях и зачете.
 |
| * проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
 |
| * проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии
 | * экспертная оценка материалов и методов проведения бесед по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
* проверка выполненной самостоятельной работы по решению клинико-ситуационных задач по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
* экспертная оценка исследовательской работы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
 |
| * проводить предварительную диагностику наследственных болезней.
 | * экспертной оценки владения методами предварительной диагностики наследственных болезней;
* проверка выполненной самостоятельной работы по решению клинико-ситуационных задач по диагностике наследственных болезней;
* экспертная оценка исследовательской работы по диагностике наследственных болезней;
* экспертное наблюдение и оценка выполнения заданий на практических занятиях и зачете.
 |
| **Усвоенные знания:** |  |
| * Биохимические и цитологические основы наследственности
 | * оценка индивидуального собеседования, письменного опроса; тестового контроля с применением компьютерных технологий по основным разделам дисциплины:

биохимические и цитологические основы наследственности, закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов, наследственность и изменчивость человека в норме и патологии, виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза, наследственные заболевания, причины и механизмы возникновения, цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию* анализ и оценка решения клинико-ситуационных задач;

заполнения понятийного словаря;* экспертная оценка результатов самостоятельной подготовки рефератов, презентаций, заполнения схем, таблиц сравнительных характеристик, кроссвордов и др;
* экспертная оценка выполнения исследовательской работы;
* экспертное наблюдение и оценка на зачете.
 |
| * 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
 |