



Министерство образования и науки Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего профессионального образования
«Новгородский государственный университет имени Ярослава Мудрого»
МНОГОПРОФИЛЬНЫЙ КОЛЛЕДЖ
МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ
Учебно-методическая документация



УТВЕРЖДАЮ

Директор колледжа

Н.А. Лебедева

2014 года

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Специальность:

31.02.01 Лечебное дело

(углубленная подготовка)

Квалификация выпускника: фельдшер

Согласовано:

Заместитель начальника УМУ НовГУ по СПО

Е.В. Михайлова
(подпись)

« 29 » сентября 2014 года

Заместитель директора по УМ и ВР

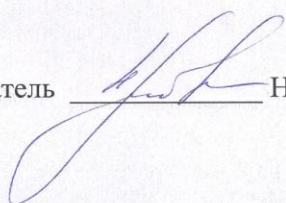
Е.С. Блинова
(подпись)

« 26 » сентября 2014 года

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) (приказ Министерства образования и науки РФ от 12.05.2014 года № 514) по специальности среднего профессионального образования (далее - СПО) 31.02.01 Лечебное дело, в соответствии с учебным планом

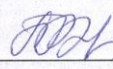
Организация разработчик: Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального образования «Новгородский государственный университет имени Ярослава Мудрого» Многопрофильный колледж НовГУ, Медицинский колледж



Разработчик: преподаватель  Н.А. Лебедева

Рабочая программа принята на заседании предметной (цикловой) комиссии преподавателей общепрофессиональных дисциплин колледжа

Протокол № 2 от « 24 » сентября 2014г.

Председатель предметной (цикловой) комиссии  /В.В. Пасько

Рецензенты:

А.В. Котов – заслуженный деятель науки РФ, доктор медицинских наук, профессор, зав. кафедрой «Нормальная физиология» ИМО НовГУ имени Ярослава Мудрого

В.В. Пасько – председатель предметной (цикловой) комиссии преподавателей общепрофессиональных дисциплин Медицинского колледжа МПК НовГУ имени Ярослава Мудрого

СОДЕРЖАНИЕ

1.	ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	4
1.1.	Область применения программы.....	4
1.2.	Место учебной дисциплины в структуре программы подготовки специалистов среднего звена.....	4
1.3.	Цели и задачи учебной дисциплины — требования к результатам освоения учебной дисциплины.....	4
1.4.	Рекомендуемое количество часов на освоение рабочей программы учебной дисциплины.....	4
2.	СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	5
2.1.	Объем учебной дисциплины и виды учебной работы.....	5
2.2.	Тематический план и содержание учебной дисциплины.....	6
3.	УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	14
3.1.	Требования к минимальному материально-техническому обеспечению.....	14
3.2.	Информационное обеспечение обучения.....	14
4.	КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСОВЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	16

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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 31.02.01 Лечебное дело

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

Общепрофессиональная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к профессиональному учебному циклу, изучается на I курсе во II семестре.

1.3. Цели и задачи дисциплины – требования к результатам освоения 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. Рекомендуемое количество часов на освоение программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося **50 часов**, в том числе:
обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося **36 часов**;
самостоятельной работы обучающегося **14 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)	50
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	36
в том числе:	
теоретические занятия	18
практические занятия	18
Самостоятельная работа обучающегося (всего), в том числе	14
• Изучение основной и дополнительной литературы. • Изучение и анализ микрофотографий, рисунков. • Составление электронных презентаций по заданной теме. • Подготовка реферативных сообщений. • Решение задач. • Составление родословных схем. • Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.	
<i>Итоговая аттестация (в соответствии с учебным планом) - экзамен комплексный устный во II семестре</i>	

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

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические занятия, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины		1	
Тема 1.1. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки	<i>Содержание учебного материала</i> 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. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.	1	Ознакомительный
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности		7	

Тема 2.1. Цитологические основы наследственности.	Содержание учебного материала 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. 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	Ознакомительный, продуктивный
	Практическое занятие № 1 Цитологические основы наследственности	2	
	Самостоятельная работа обучающихся № 1 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Химическая организация клетки», «Синтетический аппарат клетки», «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток»).	2	
Тема 2.2. Биохимические основы наследственности	Содержание учебного материала 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	2	Ознакомительный
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		12	

Тема 3.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.	Содержание учебного материала Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.	2	Ознакомительный, репродуктивный
	Практическое занятие № 2 Закономерности наследования признаков. Взаимодействие между генами	2	
	Самостоятельная работа обучающихся № 2 1. Изучение основной и дополнительной литературы 2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследование признаков с неполной пенетрантностью. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Родоначальник генетики Г. Мендель» «Вторичное открытие законов Менделя»).	2	
Тема 3.2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.	Содержание учебного материала Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.	1	Ознакомительный
Тема 3.3. Наследственные свойства крови.	Содержание учебного материала Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.	1	Ознакомительный, продуктивный

	Практическое занятие № 3 Наследование свойств крови (решение задач).	2	
	Самостоятельная работа обучающихся № 3 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 1. Решение задач, наследственные свойства крови по системе ABO и резус системе 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка реферативных сообщений: примерные темы: «Группа крови системы MNSs», «Группа крови системы P».	2	
Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.		8	
Тема 4.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод.	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 наследованиям. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.	1	Ознакомительный, продуктивный
	Практическое занятие № 4 Составление и анализ родословных схем.	2	
	Самостоятельная работа обучающихся № 4 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Составление родословных схем.	2	

Тема 4.2. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики.	Содержание учебного материала 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).	1	Ознакомительный, репродуктивный
	Практическое занятие № 5 Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение.	2	
Раздел 5. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.		3	
Тема 5.1. 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.	1	Ознакомительный, репродуктивный
	Практическое занятие № 6 Изменчивость и виды мутаций у человека	2	

Раздел 6. Наследственность и патология		19	
Тема 6.1. Хромосомные болезни	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 X, синдром дисомии по Y- хромосоме. Структурные аномалии хромосом.	3	Ознакомительный, продуктивный
	Практическое занятие № 7 Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных.	3	
	Самостоятельная работа обучающихся № 5 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах», «Клинические проявления хромосомных aberrаций»).	2	
Тема 6.2. Генные болезни.	Содержание учебного материала Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. Y- сцепленные заболевания.	1	Ознакомительный, продуктивный

	Практическое занятие № 8 Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.	1	
	Самостоятельная работа обучающихся № 6 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 (примерные темы: «Главные черты клинической картины генных болезней», «Клинический полиморфизм генных заболеваний и его причины», «Генетика некоторых генных болезней – болезни Реклингхаузена, миотоническая дистрофия, семейная гиперхолестеринемия и др.»)	2	
Тема 6.3. Наследственное предрасположение к болезням	Содержание учебного материала Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.	1	Ознакомительный, продуктивный.
	Самостоятельная работа обучающихся № 7 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности», «Возможные механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью»).	2	

Тема 6.4. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний Медико- генетическое консультирование	Содержание учебного материала Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. 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. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.	2	Ознакомительный, репродуктивный
	Практическое занятие № 9 Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний	2	
	Всего:	50	

Освоение учебного материала характеризуется следующими уровнями:

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

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета генетики человека с основами медицинской генетики

Оборудование учебного кабинета:

Учебно-наглядные пособия:

1. Таблицы (электронный вариант).
2. Наборы фотографий «Хромосомные синдромы» (в электронном виде)
3. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями (в электронном виде)

Технические средства обучения:

4. Мультимедиа система
5. Электронные презентации по всем темам.
6. Анимационные ролики.
7. Видеоролики.

3.2. Информационное обеспечение обучения

Основная литература:

1. Акуленко Л.В., Угаров И.В. Медицинская генетика: учебник для ссузов.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011.- 208 с.
2. Бочков Н.П. Медицинская генетика/ Под ред. Н.П.Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 224 с.
3. Гайнутдинов И.К. Медицинская генетика/ И.К.Гайнутдинов, Э.Д.Рубан: Учебник – Изд. 3-е. –Ростов н/Д: Феникс, 2009. – 314 с.
4. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник для студ. мед. училищ и колледжей /Е.К Хандогина, И.Д. Терехова.- 2-е изд. перераб. и доп..- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012.-208 с.

Дополнительная литература:

5. Асанов А.Ю. и др. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей: учеб. пособие для студ. высш. пед. учеб. заведений/ А.Ю.Асанов, Н.С.Демикова, С.А.Морозов; Под ред. А.Ю.Асанова. – М.: ИЦ «Академия», 2003. – 224 с.
6. Богданов А.А., Медников Б.М. Власть над геном: Кн. для внекл. чтения учащихся 9-10 кл. сред. шк. – М.: Просвещение, 1989. – 208 с.
7. Бочков Н.П. Медицинская генетика (руководство для врачей)/ АМН СССР. – М.: Медицина, 1984, 386 с. – 1 экз.
8. Бочков Н.П., Асанов А.Ю. и др. Медицинская генетика. – М.: ИЦ «Академия», «Мастерство», - 2003. – 192 с.
9. Гайнутдинов И.К. Медицинская генетика/ И.К.Гайнутдинов, Э.Д.Рубан: Учебник – Изд. 2-е. –Ростов н/Д: Феникс, 2007. – 314 с.
10. Гинтер Е.К. Медицинская генетика: учебник. – М.: Медицина, 2003.– 449 с.
11. Говалло В.И. Почему мы не похожи друг на друга. Очерки о биологической индивидуальности. – 2-е изд., доп. И перераб., - М.: Знание, 1991. – 224 с.
12. Дженкис М. 101 ключевая идея: Генетика/Мортон Дженкис. – Пер. с англ. О.Перфильева. – М.: ФАИР _ПРЕСС, 2002. – 240 с.

13. Иткес А.В. Вопросы и задачи по общей биологии и общей и медицинской генетике(с пояснениями): учебное пособие/Под ред. Проф. А.В.Иткеса. – М.: ГЭОТАР-МЕД, 2004. – 160 с.
14. Козлова С.И. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: Справочник/ С.И.Козлова, Е.А.Семанова и др. – Л.: Медицина, 1987. – 320 с . – 5 экз.
15. Лильин Е.Т. Генетика для врачей/ Е.Т.Лильин, Е.А. Богомазов, П.Б. Гофман-Кадошников. – 2-е изд., перераб. и доп. – М.: Медицина, 1990. – 256 с.
16. Тимолянова Е.К. Медицинская генетика для медсестер и фельдшеров: учебное пособие. – Ростов н/Д: Феникс, 2007. – 301 с.
17. Тимолянова Е.К. Медицинская генетика для медсестер и фельдшеров: учебное пособие. – Ростов н/Д: Феникс, 2003. – 304 с.
18. Умнов Д.Е. Медицинская генетика: конспект лекций. – М.: «Приор-издат», 2005. – 112 с.

Перечень методических рекомендаций, разработанных преподавателем:

1. Методические рекомендации по организации и выполнению самостоятельной работы.
2. Методические рекомендации по практическим занятиям.
3. Методические рекомендации по оценке качества подготовки обучающихся.

Интернет ресурсы

1. Медицинская литература	1. http://www.medliter.ru/
2. Электронная медицинская библиотека	2. http://formedik.narod.ru/index.html
3. Медицинская электронная библиотека	3. http://meduniver.com/Medical/Book/
4. Медицинская литература	4. http://www.medbook.net.ru/
5. Большая медицинская библиотека	5. http://med-lib.ru/
6. Электронная медицинская библиотека	6. http://www.formedik.narod.ru/
7. Медицинская библиотека	7. http://www.medlinks.ru/topics.php
8. Электронная медицинская библиотека	8. http://www.bestmedbook.com
9. Медицинская библиотека WEBmedINFO	9. http://www.webmedinfo.ru/library/
10. Википедия свободная энциклопедия	10. http://ru.wikipedia.org/wiki/

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения теоретических занятий, практических работ, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий.

Текущий контроль проводится в форме тестовых заданий, решения ситуационных задач, презентаций.

Промежуточная аттестация по дисциплине проводится в форме экзамена устного – в III семестре.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
Умения	Устный опрос. Решение ситуационных задач. Создание компьютерных презентаций по заданной теме.
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Устный опрос. Решение ситуационных задач. Создание компьютерных презентаций по заданной теме.
Знания	Устный опрос. Создание компьютерных презентаций по заданной теме. Тестовый контроль. Подготовка реферата. Решение ситуационных задач.
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	
	Методы оценки результатов обучения: традиционная система оценок в баллах за каждую выполненную работу, на основе которых выставляется итоговая оценка. Баллы выставляются в соответствии с критериями оценки представленными в методических рекомендациях по организации и выполнению самостоятельной работы, методических рекомендациях по практическим занятиям, методических рекомендациях по оценке качества подготовки обучающихся разработанных преподавателем.

ЛИСТ РЕГИСТРАЦИИ ИЗМЕНЕНИЙ

[illegible]