Министерство образования и науки Самарской области Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение Самарской области «Сызранский медико-гуманитарный колледж»

УТВЕРЖДЕНО
Приказом директора
ГБПОУ «СМГК»
№ 189/01-05од от 09.06.2018

### РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

### ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

профессионального учебного цикла программы подготовки специалистов среднего звена 34.02.01 Сестринское дело

углубленной подготовки

ОДОБРЕНА

цикловой методической комиссией общепрофессиональных дисциплин

Составлена в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом среднего профессионального образования по специальности 34.02.01 Сестринское дело Заместитель директора по учебно-

Председатель ЦМК А.А.Титова Протокол № 09 от 08.05. 2018

воспитательной работе

Н.Г.Бурлова

Составитель:

Кумыкова М.А. преподаватель ГБПОУ «СМГК»

Эксперты:

Внутренняя экспертиза

Техническая экспертиза: Гижовская О.В. - преподаватель ГБПОУ

«СМГК»

Содержательная экспертиза: Захарова И.П. - преподаватель ГБПОУ

«СМГК»

Внешняя экспертиза

Содержательная экспертиза: Тайков Э.А. заведующий патолого-

анатомического отделения

ГБУЗ СО «СЦГБ»

Рабочая программа разработана на основе федерального государственного стандарта среднего профессионального образования (далее – ФГОС СПО) по специальности 34.02.01 Сестринское дело, утвержденного приказом Министерства образования и науки РФ от «12» мая 2014 г. № 502.

### СОДЕРЖАНИЕ

1.	ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	стр 4
2.	СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	5
3.	УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	15
4.	КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	17

### 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 СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

### 1.2. Место учебной дисциплины в структуре ППССЗ:

Данная учебная дисциплина относится к профессиональному циклу, общепрофессиональным дисциплинам.

## 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 медикогенетическому консультированию

### 1.4. Рекомендуемое количество часов на освоение программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 54 часов, в том числе: обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 36 часов; из них на практические занятия 18 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:	
практические занятия	18
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	18
Итоговая аттестация в форме экзамена	

### 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, курсовая работа (проект) (если предусмотрены)	Объем часов	Уровень освоения
1		3	4
Введение	Содержание учебного материала 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». 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	1
	Самостоятельная работа обучающегося 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.	1	2
Раздел 1.	Цитологические и биохимические основы наследственности	9	1
Тема 1.1. 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.	2	1

	Биологическая роль митоза и амитоза.		
	Роль атипических митозов в патологии человека.		
	Биологическое значение мейоза.		
	Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.		
	Самостоятельная работа обучающихся		
	1. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека.	2	2
	2. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз		
	митоза и мейоза.		
	3. Изучение основной и дополнительной литературы.		
	4. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.		
	5. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.		
	6. Подготовка реферативных сообщений.		
Тема 2.2.	Содержание учебного материала		
Биохимические основы	Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.	3	1
наследственности	Сохранение информации от поколения к поколению.		
	Гены и их структура.		
	Реализация генетической информации.		
	Генетический код и его свойства.		
	Самостоятельная работа обучающихся		
	1. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот.	2	2
	2. Изучение основной и дополнительной литературы.		
	3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.		
	4. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.		
	5. Подготовка реферативных сообщений.		
Раздел 2.	Закономерности наследования признаков	12	

Тема 2.1.	Содержание учебного материала		
Наследование признаков	Сущность законов наследования признаков у человека.	4	1
при моногибридном,	Типы наследования менделирующих признаков у человека.	-	
дигибридном и	Генотип и фенотип.		
полигибридном	Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное		
скрещивании.	доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия,		
Взаимодействие между	плейотропия.		
генами. Пенетрантность			
<u> </u>	Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.		
и экспрессивность генов.	Самостоятельная работа обучающихся		
тенов.	1. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное	2	2
	скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус		
	системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.		
	2. Изучение основной и дополнительной литературы.		
	3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.		
	4. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.		
	5. Подготовка реферативных сообщений.		
Тема 2.2.	Содержание учебного материала		
Хромосомная теория	Хромосомная теория Т.Моргана.	3	1
наследственности.	Сцепленные гены, кроссинговер.		
Хромосомные карты	Карты хромосом человека.		
человека.	Самостоятельная работа обучающихся		
	1. Изучение основной и дополнительной литературы.	1	
	2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.		
	3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.		
	4. Подготовка реферативных сообщений.		
Тема 2.3.	Содержание учебного материала		
Наследственные	Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.	1	1
свойства крови.	Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с		
	неправильно подобранной донорской кровью.		
	Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.		
	Самостоятельная работа обучающихся		
	1. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное	1	2

	скрещивание, наследственные свойства крови по системе ABO и резус системе  2. Изучение основной и дополнительной литературы.  3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.  4. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.  5. Подготовка реферативных сообщений.		
Раздел 3.	Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и	8	
	патологии		
Тема 3.1.	Содержание учебного материала		
Генеалогический метод.	Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта	1	1
Близнецовый метод.	генетического анализа.		
Биохимический метод.	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.		
	Практическое занятие		
	Составление и анализ родословных схем.	2	2
	Самостоятельная работа обучающихся		
	1. Изучение основной и дополнительной литературы.	2	
	2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.		
	3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.		
	4. Подготовка реферативных сообщений.		
	5. Составление родословных схем.		

Тема 3.2. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционностатистический метод. Имунногенетический 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	1
	Практическое занятие 1.Решение задач по расчету частоты генов и генотипов в популяциях (Закон Харди-Вайнберга). 2. Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение.	2	2
	<ol> <li>Самостоятельная работа обучающихся</li> <li>Изучение основной и дополнительной литературы.</li> <li>Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.</li> <li>Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.</li> <li>Подготовка реферативных сообщений.</li> </ol>	2	2
Раздел 4.	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	4	
Тема 4.1. 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.	4	1
	Самостоятельная работа обучающихся           1. Изучение основной и дополнительной литературы.           2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.	0,5	2

	<ol> <li>Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.</li> <li>Подготовка реферативных сообщений.</li> </ol>		
Раздел 5.	Наследственность и патология	16	
Тема 5.1 Хромосомные	Содержание учебного материала	10	
болезни	Наследственные болезни и их классификация.	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 X, синдром дисомии по Y-		
	хромосоме.		
	Структурные аномалии хромосом.		
	Практическое занятие		
	Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных.	1	2
	Самостоятельная работа обучающихся		
	1. Изучение основной и дополнительной литературы.	2	2
	2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.		
	3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.		
	4. Подготовка реферативных сообщений.		
Тема 5.2	Содержание учебного материала		
Генные болезни.	Причины генных заболеваний.	1	1
	Аутосомно-доминантные заболевания.		
	Аутосомно-рецессивные заболевания.		
	Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.		
	У- сцепленные заболевания.		
	Практическое занятие		
	Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по	1	2
	фотографиям больных.		
	Самостоятельная работа обучающихся		
	1. Изучение основной и дополнительной литературы.	2	2
	2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.		
	3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.		
	4. Подготовка реферативных сообщений.		

Тема 5.3 Наследственное	Содержание учебного материала		
предрасположение к	Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные	1	1
болезням	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.		
	Самостоятельная работа обучающихся		
	1. Изучение основной и дополнительной литературы.	0,5	
	2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.		
	3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.		
	4. Подготовка реферативных сообщений.		
Тема 5.4.	Содержание учебного материала		
Диагностика	Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные		
наследственных	методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические,		
заболеваний	молекулярно-генетические.	1	1
	Практическое занятие		
	Учебная экскурсия в медико-генетическую лабораторию. Знакомство с	2	2
	лабораторными методами диагностики наследственных заболеваний.		
	Самостоятельная работа обучающихся		
	1. Изучение основной и дополнительной литературы.	1	2
	2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.		
	3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.		
	4. Подготовка реферативных сообщений.		
Тема 5.5.	Содержание учебного материала		
Профилактика и лечение	Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое	1	1
наследственных	консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и		
заболеваний. Медико-	ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому		
генетическое	консультированию.		
консультирование	Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.		

Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный		
скрининг.		
<u>Практическое занятие</u>		
Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний	2	2
Самостоятельная работа обучающихся		
1. Изучение основной и дополнительной литературы.	1	2
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.		
Всего:	54	

### 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Реализация учебной дисциплины осуществляется в учебном кабинете.

### Информационные средства обучения:

- учебники;
- учебные пособия;
- справочники;
- сборники тестовых заданий;
- сборники ситуационных задач;

### Наглядные средства обучения

#### 1.Таблицы:

- Строение клетки
- Хромосомы
- Нуклеиновые кислоты
- Репликация ДНК
- Биосинтез белка
- Генетический код
- Митоз
- Мейоз
- Половые клетки
- Кариотип человека
- Закономерности наследования признаков
- Виды взаимодействия между генами
- Наследование свойств крови
- Хромосомные аберрации
- Схемы родословных
- Символы для составления родословных
- Хромосомные синдромы
- 2. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями

### Натуральные пособия:

- 1. Микроскопы
- 2. Микропрепараты
- Клетки крови человека
- Органоиды и включения
- Митоз в растительной и животной клетке
- Половые клетки
- Хромосомы человека

### Технические средства обучения:

- 1. Визуальные:
- диапроектор;
- мультимедиапроектор;
- ноутбук;
- экран.
- 2. Аудиовизуальные:
- телевизор;
- видеомагнитофон;
- 3. Компьютер:
- Мультимедиа система;
- Система Интернет;
- 4. Информационный фонд:
- кинофильмы;
- видеофильмы;
- диафильмы;
- контролирующие программы;
- обучающие программы.

### 3.2. Информационное обеспечение обучения Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интерн

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

#### Основные источники:

- 1. Бочков Н.П. Медицинская генетика. М.: Мастерство, 2012.
- 2. Приходченко Н.Н., Шкурат Т.П. Генетика человека. Ростов-на-Дону, 1998.
- 3. Бочков Н.П. Клиническая генетика М.: ГЭОТАР Медиа, 2013.
- 4. Медицинская генетика./ Под ред.Н.П. Бочкова –М., 2012.
- 5. Акуленко Л.В., Угаров С.Д. Биология с основами медицинской генетики. М., 2011.
  - 2. Дополнительные источники:
- 1. Атлас по цитогенетике. М.:Мир, 1988.
- 2. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика (лекции и задачи). Ростов-на- Дону: Феникс, 2002.
- 3. Рис, Стернберг. Введение в молекулярную биологию. М.: Мир, 2002.
- 4. Сингер М.. Берг П. Гены и геном 1и 2 т. М.: Мир, 1998.
- 5. Тейлор Д., Грин Н., Стаут У. Биология. М.:Мир, 2002.
- 6. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. Проблемы и подходы. М.: Мир, 1989.

- 7. Фросин В.Н. Учебные задачи по общей и медицинской генетике. Казань: Магариф, 1995.
- 8. Мерфи Э., Чейз Г. Основы медико-генетического консультирования. 1994.
- 9. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. В 3 т. М.: Мир, 1993.

Учебно-методические комплексы или учебно-методические пособия по разделам и темам дисциплины.

Сборники тестовых заданий и ситуационных задач.

Электронные образовательные ресурсы (дидактический материал на электронном носителе, электронные дидактические материалы информационного, практического и контролирующего типов, электронные учебные пособия).

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

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

# Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)

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

Формы и методы контроля и оценки результатов обучения

При изучении каждого раздела дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» проводятся следующие формы контроля знаний студентов:

- индивидуальный
- групповой
- комбинированный
- самоконтроль
- фронтальный

Все формы контроля рекомендуется проводить разными методами: устный, письменный, тестовый с выставлением поурочного балла (оценка деятельности студента на всех этапах занятия с выведением итоговой оценки).

По окончании изучения дисциплины проводится дифференцированный

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 медикогенетическому консультированию