**Министерство здравоохранения Ставропольского края**

**ГБПОУ СК «Ставропольский базовый медицинский колледж»**

|  |  |
| --- | --- |
|  | УТВЕРЖДАЮ:Зам. директора по УРГБПОУ СК «Ставропольский базовый медицинский колледж»\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_/М.Е.Остапенко «29» июня 2020 г. |

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**Генетика человека с основами медицинской генетики**

**Специальность 31.02.02 Сестринское дело**

**(на базе основного общего образования)**

**Ставрополь, 2020 г.**

Рабочая программа учебной дисциплины составлена на основе Федерального государственного образовательного стандарта по специальности среднего профессионального образования 34.02.01 Сестринское дело и в соответствии с образовательной программой СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело ГБПОУ СК «Ставропольский базовый медицинский колледж».

**Разработчик:**

Жерлицына Л.А. **–** преподаватель ЦМК общепрофессиональных дисциплин ГБПОУ СК «Ставропольский базовый медицинский колледж» \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_.

РАССМОТРЕНО:

на заседании ЦМК общепрофессиональных дисциплин

протокол № 10 от 23 июня 2020 г.

Председатель ЦМК\_\_\_\_\_\_\_\_ Кривогубенко Е.Н

**Рецензенты:**

1. Ковтун О.Е. – к.м.н, преп. «Генетика человека с основами медицинской генетики» ЧПОУ медицинский колледж «Авиценна»

2. Левшакова Н.В. - преподаватель высшей категории, ГБПОУ СК СБМК

**СОДЕРЖАНИЕ**

1. **ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ**

**ДИСЦИПЛИНЫ 4**

1. **СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ**

**ДИСЦИПЛИНЫ 6**

1. **УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ 15**
2. **КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ**

 **УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ 18**

 **5.ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ 20**

**1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

Генетика человека с основами медицинской генетики

**1.1Область применения рабочей программы**

Рабочая программа учебной дисциплины является частью основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности СПО: 34.02.01. Сестринское дело на базе основного общего образования

Рабочая программа учебной дисциплины может быть использована для реализации программ дополнительного профессионального образования.

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

Учебная дисциплина ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к общепрофессиональным дисциплинам профессионального 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.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен знать:

-биохимические и цитологические основы наследственности;

-закономерности наследования признаков; виды взаимодействия генов;

-типы наследования признаков;

-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.

**Медицинская сестра/медицинский брат должен обладать общими компетенциями, включающими в себя способность.**

 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 выполнение профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.

 ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.

 ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личного развития.

 ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии

в профессиональной деятельности.

 ОК 8 Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.

 ОК 11 Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

**Медицинская сестра/медицинский брат должен обладать профессиональными компетенциями, соответствующими основным видам профессиональной деятельности**

**Проведение профилактических мероприятий**

 ПК 1.1. Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.

**Участие в лечебно - диагностическом и реабилитационном процессах.**

 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 2.5.Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.

 ПК 2.6 Вести утвержденную медицинскую документацию.

**1.4 Рекомендуемое количество часов на освоение рабочей программы учебной дисциплины:** максимальной учебной нагрузкиобучающегося 56 часов, в том числе: обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 38 часов; самостоятельной работы обучающегося 18 часов.

**2. СТУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.**

**2.1 Объем учебной дисциплины и виды учебной работы**

|  |  |
| --- | --- |
|  **Виды учебной работы** | **Количество часов** |
| **Максимальная учебная нагрузка(всего)** | 56 |
| **Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)** | 38 |
|  теоретические занятия | 20 |
|  практические занятия  |  18 |
| **Самостоятельная работа обучающегося** |  18 |
| Итоговая аттестация в форме дифференцированного зачёта |  |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Наименование разделов и тем** | **Содержание учебного материала, практические занятия, самостоятельная работа обучающихся** | **Кол-во часов** | **Уровень освоения** |
| **Раздел 1.** | ***Цитологические и биохимические основы наследственности*** | **6** |  |
| Тема 1.1Цитологические основы наследственности. Биохимические 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. Строение и функции хромосом человека.Кариотип человека.Клеточный цикл и его периоды.Биологическое значение мейоза.Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.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 |  1 |
|  | Практическое занятие. Цитологические основы наследственности. Биохимические основы наследственности.1.Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.2.Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот.3.Решение задач, моделирующие кодирование наследственной информации и процесcы транскрипции и трансляции. | 2 |  2  |
|  | Самостоятельная работа обучающихся1. Изучение основной и дополнительной литературы.
2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.
3. Подготовка реферативных сообщений.
 | 2 |  2 |
| Компетенции ОК 1.ОК2. ПК 1.1, ПК 2.1 |
| ***Раздел 2.*** | ***Закономерности наследования признаков*** |  **18** |  |
|  Тема 2.1Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании.Взаимодействие между генами.Пенетрантность и экспрессивность генов. | Содержание учебного материалаСущность 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 |  1 |
|  | Практическое занятие. Наследование признаков 1. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание. 2. Наследование признаков с неполной пенетрантностью. |  2 |  2 |
|  | Самостоятельная работа обучающихся1. Изучение основной и дополнительной литературы.
2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.
3. Подготовка реферативных сообщений.
 | 2 |  2 |
|  | Компетенции ОК 3, ОК4 ПК 2.2, ПК 2.3 |  |  |
| Тема 2.2Хромосомная теория наследственности.Хромосомные карты человека. | Содержание учебного материалаХромосомная теория Т. Моргана.Сцепленные гены, кроссинговер.Карты хромосом человека. |  2 |  1 |
|  | Практическое занятие. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека. 1. Решение задач по взаимодействию генов. 2. Описание генотипов и фенотипов. | 2 |  2 |
|  | Самостоятельная работа обучающихся1 Изучение основной и дополнительной литературы.2 Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3 Подготовка реферативных сообщений. |  2 |  2 |
|  | Компетенции ОК 5 ПК 2.5 |  |  |
| Тема 2.3Наследственные свойства крови. | Содержание учебного материалаМеханизм 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. |  2 |  1 |
|  | Практическое занятие. Наследственные свойства крови.Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе. |  2 |  2 |
|  | Самостоятельная работа обучающихся.1. Изучение основной и дополнительной литературы
2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.
3. Подготовка реферативных сообщений.
 | 2 |  2 |
|  | Компетенции ОК 8 ПК 2.6 |  |  |
| ***Раздел 3.*** | ***Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.*** | **10** |  |
| Тема 3.1Генеалогический метод. Близнецовый метод.Биохимический метод. | Содержание учебного материалаОсобенности 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 наследовании.Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. |  2 |  1 |
|  | Самостоятельная работа обучающихся.1. Изучение основной и дополнительной литературы
2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.
3. Подготовка реферативных сообщений
 | 2 |  2 |
|  | Компетенции ОК 11  |  |  |
| Тема 3.2Цитогенетический метод.Дерматоглифический метод.Популяционно-статистический метод.Методы пренатальной диагностики. | Содержание учебного материалаЦитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина.Методы 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 ). |  2 |  1 |
|  | Практическое занятие. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно-статистический метод. Методы пренатальной диагностики.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.3. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика ( неинвазивные и инвазивные методы ). Неонатальный скрининг. | 2 | 1 |
|  | Самостоятельная работа обучающихся1. Изучение основной и дополнительной литературы.
2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.
3. Подготовка реферативных сообщений.
 | 2 | 2 |
|  | Компетенции ОК 2 ПК 2.5 ПК 2.6 |  |  |
| ***Раздел 4.*** | ***Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.*** | **6** |  |
| Тема 4.1Виды изменчивости и виды мутаций у человека.Факторы мутагенеза. | Содержание учебного материалаРоль 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. | 2 | 1 |
|  | Практическое занятие. Виды изменчивости и виды мутаций у человека.Факторы мутагенеза1.Определение видов мутагенов.2.Составление схем типов мутаций. | 2 | 2 |
|  | Самостоятельная работа обучающихся1. Изучение основной и дополнительной литературы.
2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.

 3. Подготовка реферативных сообщений. | 2 | 2 |
|  | Компетенции ОК 11 ПК 2.2 |  |  |
| ***Раздел 5.*** | ***Наследственность и патология.*** |  **16** |  |
| Тема 5.1Хромосомные болезни. | Содержание учебного материалаНаследственные 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. |  2 |  1 |
|  | Практическое занятие. Хромосомные болезни.Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных. |  2 |  2 |
|  | Самостоятельная работа обучающихся1. Изучение основной и дополнительной литературы.
2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.
3. Подготовка реферативных сообщений.
 |  2 |  2 |
|  | Компетенции ОК 11 ПК 1.1 |  |  |
| Тема 5.2Генные болезни. Медико – генетическое консультирование. | Содержание учебного материалаПричины генных заболеваний.Аутосомно – доминантные заболевания.Аутосомно – рецессивные заболевания.X – сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.Y – сцепленные заболевания. |  2 |  1 |
|  | Практическое занятие. Генные болезни. Медико – генетическое консультирование.Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных.Медико – генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Показания к медико – генетическому консультированию.Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика ( неинвазивные и инвазивные методы ). Неонатальный скрининг. |  2 |  2 |
|  | Самостоятельная работа обучающихся1.Изучение основной и дополнительной литературы.2.Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.3.Подготовка реферативных сообщений. |  2 |  2 |
|  | Компетенции ОК 2 ОК 4 ПК 2.1 |  |  |
| Тема 5.3Наследственное предрасположение к болезням. Профилактика наследственных заболеваний.Медико-генетическое консультирование. | Содержание учебного материалаОсобенности болезней с наследственной предрасположенностью.Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.Изолированные врожденные пороки развития.Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний.Компетенции ОК 5 ОК8 |  2 |  1 |
| **Диф.зачет** |  |  2 |  |
|  **Всего:** |  **56** |

**3.УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**3.1 Требования к материально техническому обеспечению.**

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

Оборудование учебного кабинета:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **№ п/п** | **Наименование** | **Необходимое количество** |
| **Мебель и стационарное оборудование**  |
|  | Стол для преподавателя | **1** |
|  | Стул для преподавателя | **1** |
|  | Стол для обучающихся | **7** |
|  | Стул для обучающегося | **14** |
|  | Шкаф книжный  | **1** |
|  | Уборочный инвентарь | **1** |
|  | Термометр комнатный | **1** |
| **Учебное оборудование** |
|  | Доска учебная | **1** |
|  | Таблицы (каталог по темам)Строение клеткиХромосомыРепликация ДНКБиосинтез белкаГенетический кодМитозМейозПоловые клеткиКариотип человекаЗакономерности наследования признаковВиды взаимодействия между генамиНаследование свойств кровиСхемы родословныхСимволы для составления родословныхХромосомные символы | **15** |
| **Методическое обеспечение** |
|  | Рабочие программы | **4** |
|  | Учебно-методические комплексы | **1** |
|  | **Рабочая тетрадь по генетике** **3.Тесты по темам****4.Ситуационные задачи по темам** | **1****9****9** |
|  | **Видеоматериалы****Презентации по темам** ЭОРы | **15****9****3** |
| **Нормативная и медицинская документация, литература** |
|  | Приказы - Инструкция №29 «Правила оказания первой доврачебной помощи при характерных травмах и ожогах» ; Инструкция №58 по охране труда для операторов и пользователей ПЭВМ. | **1** |
|  | СанПиНы Постановление Главного государственного санитарного врача РФ от 29 декабря 2010 г. №189 «Об утверждении СанПиН 2.4.2.2821 -10 Санитарно-эпидемиологические требования к условиям и организации обучения в общеобразовательных учреждениях» с изменениями и дополнениями 29 июня 2011г,25 декабря 2013г,24 ноября 2015г. | **1** |
| **Технические средства обучения** |
|  | **Ноутбук 1** |

**3.2 Информационное обеспечение обучения**

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

**Основная литература:**

1.БочковН.П. Медицинская генетика,2016 г.**ЭБС http://www.medcollegelib.ru**

2.Кургуз Р.В., Киселева Н.В.[Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие](https://e.lanbook.com/book/122164?category=21909) 2019г.

3.[Васильева Е.Е.Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: учебное пособие](https://e.lanbook.com/book/118612?category=43727) 2019г.**ЭБС «Лань» http://www.e.lanbook.com**

**Дополнительная литература:**

«Наглядная медицинская генетика», Д. Дж. Притчард, 2018г., ГЭОТАР МЕДЕА

«Генетика человека», Э.Д. Рубан, 2017г., изд. «Феникс»

«Генетика человека», Е.К. Хандогина, 2017г., ГЭОТАР МЕДЕА

«Генетика человека», Г.М. Кайбиляйнен, 2016г., изд. «Гиппократ»

Интернетресурсы

1. <http://medicalplanet.su/genetica/>
2. <http://humbio.ru/humbio/>
3. <http://confermedic.ru/>
4. <http://www.vechnayamolodost.ru/>
5. http://www.fbm.msu.ru/

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

**Контроль и оценка** результатов освоения учебной дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий и лабораторных работ, тестирование, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий, проектов, исследований

|  |  |
| --- | --- |
| Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания) | Формы, методы контроля и оценки результатов обучения |
|  Умения  | Наблюдение и оценка выполнения практических действий.Решение ситуационных задач |
| Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией |
| Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии | Наблюдение и оценка выполнения практических действий.Решение ситуационных задач.Проверка тезисов профилактической беседы.Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий. |
| Проводить предварительную диагностику наследственных болезней | Наблюдение и оценка выполнения практических действий.Решение ситуационных задач.Ведение деловой игры.Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий. |
| Знания  | Оценка компьютерных презентаций по заданной теме.Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий.Индивидуальный и групповой опрос. |
| Биохимические и цитологические основы наследственности |
| Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов |
| Типы наследования признаков |
| 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 |

Тематический план учебной дисциплины

**« Генетика человека с основами медицинской генетики**

**Специальность 34.02.01. Сестринское дело на базе основного общего образования**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Наименование разделов и тем | Теоретические занятия | Практическиезанятия |
| **I семестр** | **20** | **18** |
| 1. Цитологические основы наследственности.Биохимические основы наследственности. | 2 | 2 |
| 2 .Наследование признаков.Взаимодействие между генами.Пенетрантность и экспрессивность генов. | 2 | 2 |
| 3 .Хромосомная теория наследственности.Хромосомные карты человека. | 2 | 2 |
| 4 .Наследственные свойства крови. | 2 | 2 |
| 5. Генеалогический метод. Близнецовый метод.Биохимический метод. | 2 |  |
| 6. Цитогенетический метод.Дерматоглифический метод.Популяционно-статистический метод.Методы пренатальной диагностики. | 2 | 2 |
| 7. Виды изменчивости и виды мутаций у человека.Факторы мутагенеза. | 2 | 2 |
| 8. Хромосомные болезни. | 2 | 2 |
| 9. Генные болезни. Медико – генетическое консультирование. | 2 | 2 |
| 10. Наследственное предрасположение к болезням. Профилактика наследственных заболеваний. МГК. | 2 |  |
| **11.Диф.зачет** |  | 2 |
| **Всего:** | **38** |