

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Павлов Валентин Владимирович

Должность: Ректор

Дата подписания: 16.02.2022 11:57:39

Уникальный программный ключ:

a562210a8a161d1bc9a34440b1c0a201768d7616d0e0c71a0e

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ



УТВЕРЖДАЮ

Ректор

/В.Н. Павлов/

« 25 » мар 2021

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
«ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ
ГЕНЕТИКИ»**

Направление подготовки 31.02.01 Лечебное дело

Форма обучения очная

Срок освоения ППССЗ 3 года 10 месяцев

Курс III

Лекции – 18 часов

Практические занятия – 18 часов

Самостоятельная

(внеаудиторная) работа – 18 часов

Семестр II

Дифференцированный зачет (II семестр)

Всего 54 часа

Уфа
2021

При разработке рабочей программы учебной дисциплины в основу положены:

- 1) ФГОС СПО по направлению подготовки 31.02.01 Лечебное дело, утвержденный Министерством образования и науки РФ от «12» мая 2014 г., № 514;
- 2) учебный план по специальности 31.02.01 Лечебное дело, утвержденный Ученым советом ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России, «25» мая 2021 г., протокол № 6.

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена на заседании Цикловой методической комиссии общегуманитарных, социально-экономических и общепрофессиональных дисциплин от «25» мая 2021 г., протокол № 9.

Председатель ЦМК ОГСЭ и ОП дисциплин  Ю.Е. Матюшина

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена Учебно-методическим советом колледжа от «25» мая 2021 г., протокол № 9.

Председатель Учебно-методического совета  Т.З. Галейшина

Разработчики:

Преподаватель Сафиуллина Л.Ф.

Рецензенты:

1. Старший методист ГАПОУ РБ «Уфимский медицинский колледж»
Э.Х.Гарифуллина;
2. Преподаватель ГАПОУ РБ «Туймазинский медицинский колледж»
Л.Н.Асадуллина

СОДЕРЖАНИЕ

	стр.
1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	13
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	14

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

1.1. Область применения рабочей программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС СПО специальности 31.02.01 Лечебное дело

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

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к профессиональному учебному циклу, общепрофессиональных дисциплин вариативной части.

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

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен уметь:

- применять принципы и инструменты бережливого производства в медицинских учреждениях;
- осуществлять подготовку проектов для медицинских учреждений;
- определять критерии эффективности проектов в медицинских учреждениях;
- повышать эффективность процессов создания ценности и производительность труда в медицинских учреждениях;
- налаживать эффективные отношения в трудовом коллективе и решать возникающие конфликты в медицинском учреждении.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен знать:

- основы управления проектами и организационными изменениями;
- основы научной организации труда;
- базовые инструменты бережливого производства;
- виды потерь, способы их выявления и устранения;
- основы корпоративной культуры и профессиональной этики в медицинских учреждениях.

Освоение программы учебной дисциплины способствует формированию общих (ОК) и профессиональных (ПК) компетенций:

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 эффективность 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 возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития.

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.

ОК 6. Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.

ОК 7. Брать ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий.

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

ОК 9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.

ОК 10. Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.

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

ОК 12. Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.

ОК 13. Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.

ПК 2.2. Определять тактику ведения пациента.

ПК 2.3. Выполнять лечебные вмешательства.

ПК 2.4. Проводить контроль эффективности лечения.

ПК 3.1. Проводить диагностику неотложных состояний.

ПК 5.3. Осуществлять паллиативную помощь.

1.4. Количество часов на освоение рабочей 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:	
теоретические занятия	18
практические занятия	18
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	18
- написание доклада, реферата по конкретной теме	4
- внеаудиторная самостоятельная работа (работа с учебником, учебно-методическим пособием, рабочей тетрадью, составление таблиц, схем, диаграмм логико-дидактических структур по теме занятия, составление алгоритмов действий по теме или разделу учебной дисциплины, решение ситуационных задач, составление кроссвордов и др.)	6
- создание презентации, дидактического раздаточного материала по конкретной теме по заданию преподавателя, поиск информации в периодической печати, работа в сети Internet	4
- учебно-исследовательская работа	4
<i>Итоговая аттестация в форме дифференцированного зачета</i>	

**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. Цитологические и биохимические основы наследственности	Содержание учебного материала	2	1	
				1. Введение. Краткая история развития медицинской генетики.
				2. Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека.
				3. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека.
				4. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.
				Самостоятельная работа обучающихся
		1		
				1. Изучение основной и дополнительной литературы.
	2. Подготовка электронной презентации по теме «Прошлое, настоящее и будущее генетики».			
Тема 1.2. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала	2	2	
				1. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о животной клетке и её функциях, химическая организация клетки, свойства клетки.
				2. Органеллы и включения.
				3. Клеточное деление.
				4. Биологическая роль митоза, митоза и мейоза.
				5. Сперматогенез и овогенез.
				6. Кариотип человека, строение и функции хромосом человека.

	<p>Практическое занятие</p> <ol style="list-style-type: none"> Изучение строения эукариотической клетки, хромосомы, молекул ДНК и РНК. Клеточное деление (митоз, мейоз), различия в клеточном делении (сперматогенез и овогенез). <p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <ol style="list-style-type: none"> Изучение основной и дополнительной литературы. Составить таблицы (сравнительная характеристика митоза и мейоза, сперматогенеза и овогенеза, нуклеиновых кислот ДНК и РНК). 	2	2
<p>Тема 1.3. Биохимические основы наследственности</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <ol style="list-style-type: none"> Нуклеиновые кислоты ДНК и РНК их строение. Функции и генетическая роль. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Генетический код и его свойства. Хромосомная теория наследственности. <p>Практическое занятие</p> <ol style="list-style-type: none"> Нормальный кариотип человека. Использование хромосомных карт человека, их обоснование. Проведение анализа различий нуклеиновых молекул ДНК и РНК. <p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <ol style="list-style-type: none"> Изучение основной и дополнительной литературы. Подготовка электронной презентации по теме «Атипичные клетки». Подготовка доклада по теме «Генная инженерия». 	2	2
<p>Раздел 2. Закономерности наследования признаков</p>			
<p>Тема 2.1. Типы наследования признаков у человека</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <ol style="list-style-type: none"> Сущность законов Г. Менделя. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Множественные аллели. Наследование групп крови у человека. Резус системы. 	2	2

	4. Генотип и фенотип.		
	5. Количественная и качественная специфика проявления генов в признаках.		
	6. Сцепленные гены, кроссинговер.		
	7. Хромосомная теория Т. Моргана.	2	2
	Практическое занятие		
	1. Наследственные свойства крови (система АВО, резус система).		
	2. Выявления причин возникновения резус-конфликта матери и плода.		
	Самостоятельная работа обучающихся	2	
	1. Изучение основной и дополнительной литературы.		
	2. Составление и решение задач, моделирующих наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.		
	Содержание учебного материала	2	2
	1. Основные виды изменчивости.		
	2. Причины мутационной изменчивости. Виды мутаций.		
	3. Мутагены. Мутагенез.		
	4. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.		
	Практическое занятие	2	2
	1. Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Работа с обучающимися и контролирующими пособиями.		
	Самостоятельная работа обучающихся	2	
	1. Изучение основной и дополнительной литературы.		
	2. Составление электронных презентаций по теме «Мутагенез».		
	3. Подготовка доклада по теме «Мутагены и их роль в развитии патологических процессов в организме человека».		
	Раздел 3. Изучение наследственности и изменчивости.		
	Тема 3.1.	2	2
	Содержание учебного материала		

Методы изучения наследственности и изменчивости			
1.	Генеалогический метод.		
2.	Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследованиям.		
3.	Близнецовый метод.		
4.	Роль наследственности и среды в формировании признаков.		
5.	Цитогенетический метод.		
6.	Картирование – определение количества и качества хромосом.		
7.	Биохимический метод.		
8.	Методы экспресс-диагностики определения X и Y-хроматина.		
9.	Метод дерматоглифики.		
10.	Методы генетики соматических хромосом (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).		
11.	Популяционно-соматический метод.		
12.	Иммуногенетический метод.		
13.	Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопрогеина).		
14.	Проблемы СПИДа.		
Практическое занятие		2	2
1	Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом.		
2	Цитогенетический метод.		
3	Картирование.		
Практическое занятие		2	
1	Составление и анализ родословных схем.		
2	Изучение методов диагностики наследственности человека.		
3	Методы пренатальной диагностики.		
Самостоятельная работа обучающихся		3	
1	Изучение основной и дополнительной литературы.		
2	Составление родословных схем и их анализ.		

<p>Раздел 4. Наследственность и патология</p>	<p>3. Подготовка доклада по теме «Генетика пола»</p>		
<p>Тема 4.1. Наследственные болезни и их классификация</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <p>1 Наследственные болезни и их классификация.</p> <p>2 Хромосомные болезни.</p> <p>3 Количественные и структурные аномалии-аутосом. Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Пагау – клиника, цитогенетические варианты, диагностика, профилактика.</p> <p>4 Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера).</p> <p>5 Мультифакториальные заболевания.</p> <p>6 Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний.</p> <p>7 Особенности ухода за больными.</p> <p>Практическое занятие</p> <p>1 Изучение клинических проявлений хромосомных и геномных заболеваний.</p> <p>2 Причины возникновения хромосомных и геномных заболеваний.</p> <p>3 Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью.</p> <p>Практическое занятие</p> <p>1 Виды мультифакториальных признаков.</p> <p>2 Изолированные врожденные пороки развития. Клинические проявления мультифакториальных заболеваний.</p> <p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <p>1 Изучение основной и дополнительной литературы.</p> <p>2 Составление электронных презентаций по теме «Наследственность и патология»</p>	<p>4</p> <p>2</p>	<p>2</p> <p>2</p>
<p>Раздел 5. Медико-генетическое</p>			

консультирование Тема 5.1. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала		2	2
	1	Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний.		
	2	Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.		
	3	Принципы лечения наследственных болезней. Виды профилактики наследственных болезней.		
	4	Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.		
	5	Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию.		
	6	Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.		
	7	Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы).		
	8	Неонатальный скрининг.		
		Практическое занятие	2	2
	1	Показания к проведению медико-генетического консультирования.		
	2	Формулирование причин возникновения наследственных заболеваний.		
	3	Оформление алгоритма беседы медико-генетического консультирования.		
	Самостоятельная работа обучающихся	2		
	1	Выделить основные наследственные заболевания, вызываемые физическими, химическими и биологическими факторами окружающей среды.		
	2	Составить таблицу по методам диагностики медико-генетического центра.		
	3	Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Эффективность медико-генетических консультаций», «Доклиническая диагностика и профилактическое лечение наследственных болезней», «Просеивающие программы диагностики наследственных болезней».		
	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)

1. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

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

Оборудование кабинета:

1. Таблицы.
2. Микроскопы
3. Микропрепараты
4. Мультимедиа система (компьютер, интерактивная доска)
5. Обучающие компьютерные программы
6. Контролирующие компьютерные программы

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

Основные источники:

1. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Э. Д. Рубан. - 2-е изд. - Ростов н/Д : Феникс, 2019. - 319 с.
2. Хандогина, Е. К. *Генетика человека с основами медицинской генетики* : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин; А. В. Хандогина. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. - Текст : электронный // URL : Режим доступа: ЭБС «Консультант студента»
<http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970461815.html>

Дополнительные источники:

1. Васильева, Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач [Электронный ресурс]: учебное пособие для СПО / Е. Е. Васильева. — 4-е изд., стер. — Электрон. текстовые дан. - Санкт-Петербург : Лань, 2021. — on-line. — URL: Режим доступа: Электронно-библиотечная система «Лань»: <https://e.lanbook.com/book/160127>
2. Кургуз, Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 2-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2020. — 176 с. — Текст : электронный // URL: Режим доступа: Электронно-библиотечная система «Лань»: <https://e.lanbook.com/book/143706>

Интернет-ресурсы:

1. Электронно-библиотечная система «IPRbooks» - <http://www.iprbookshop.ru>
2. Электронно-библиотечная система «Консультант студента» для ВПО - www.studmedlib.ru
3. Электронно-библиотечная система «Лань» - <https://e.lanbook.com>

4. Электронно-библиотечная система eLIBRARY. Коллекция российских научных журналов по медицине и здравоохранению - <http://elibrary.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, тестирования, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий, проектов, исследований.

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

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	

ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России

ВЫПИСКА

**протокола №9 заседания ЦМК ОГСЭ и ОП дисциплин
медицинского колледжа
от «25» мая 2021 г.**

Присутствовали: председатель ЦМК Матюшина Ю.Е., секретарь ЦМК Бикмухаметова Р.З., члены ЦМК.

Слушали: об утверждении рабочей программы учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» по специальности 31.02.01 Лечебное дело. Рабочая программа разработана на основании учебного плана программы подготовки специалистов среднего звена по специальности 31.02.01 Лечебное дело, утвержденного Ученым советом ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России от 25.05.2021 г., протокол №9.

Рецензенты: Старший методист ГАПОУ РБ «Уфимский медицинский колледж» Э.Х.Гарифуллина; преподаватель ГАПОУ РБ «Туймазинский медицинский колледж» Л.Н.Асадуллина

Постановили: утвердить рабочую программу учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» по специальности 31.02.01 Лечебное дело. Рекомендовать использование рабочей программы в учебно-методической работе колледжа для обучающихся по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

Председатель ЦМК ОГСЭ И ОП дисциплин
медицинского колледжа
ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России



Ю.Е.Матюшина

Секретарь ЦМК ОГСЭ И ОП дисциплин
медицинского колледжа



Р.З.Бикмухаметова

ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России

ВЫПИСКА

**протокола №9 заседания Учебно-методического совета
медицинского колледжа
от «25» мая 2021 г.**

Присутствовали: председатель УМС зам. директора по УР Галейшина Т.З., секретарь УМС Рафикова Р.З., члены УМС.

Слушали: об утверждении рабочей программы учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» по специальности 31.02.01 Лечебное дело. Рабочая программа разработана на основании учебного плана программы подготовки специалистов среднего звена по специальности 31.02.01 Лечебное дело, утвержденного Ученым советом ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России от 25.05.2021 г., протокол №6.

Рецензенты: Старший методист ГАПОУ РБ «Уфимский медицинский колледж» Э.Х.Гарифуллина; преподаватель ГАПОУ РБ «Туймазинский медицинский колледж» Л.Н.Асадуллина

Постановили: утвердить рабочую программу учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» по специальности 31.02.01 Лечебное дело. Рекомендовать использование рабочей программы в учебно-методической работе колледжа для обучающихся по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

Председатель УМС
медицинского колледжа
ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России

Т.З.Галейшина

Секретарь УМС
медицинского колледжа
ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России

Р.З.Рафикова