

БПОУ ВО «Острогожский медицинский колледж»

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

ДИСЦИПЛИНЫ

ОП 04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

33.02.01 «ФАРМАЦИЯ»

квалификация: Фармацевт

Базовый уровень подготовки


Очная форма

2021г.

Составлена на основе Федерального
государственного образовательного
стандарта СПО по специальности
33.02. 01 «Фармация»

Утверждена
Приказом директора БПОУ ВО
«Острогожский медицинский колледж»
№ 95-ор от 31.08 2021г.

Согласована
С практическим здравоохранением
«25» 08 20 21 г.
Руководитель департамента
здравоохранения
ВО Щукин А.В.

Рассмотрена
на заседании цикловой методической
комиссии
по специальности 33.02. 01 «Фармация»
Протокол № 12 от «05»
07 20 21г.
Председатель ЦМК
Г.А. Менжулина 

Составитель:
М.С. Оганисян

Преподаватель
БПОУ ВО «Острогожский медицинский
колледж»

Рецензенты:
О.Н. Чужкова

Заместитель директора
по учебной работе
БПОУ ВО «Острогожский медицинский
колледж»

О.И. Кондакова

Директор КП ВО «Воронежфармация»
Острогожское РПП «Фармация»

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ	3
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ	5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ	12
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ	13

1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения программы

Рабочая программа дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС по специальности СПО «Фармация» (базовый уровень подготовки).

Рабочая программа дисциплины может быть использована для дополнительного профессионального образования специалистов со средним медицинским образованием по специальности «Фармация» при повышении квалификации, усовершенствовании, специализации по генетики человека с основами медицинской генетики

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 (ОП.04) профессионального цикла по специальности 33.02.01 «Фармация».

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

В результате освоения дисциплины обучающийся должен уметь:

- ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;
- решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;
- пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию.

В результате освоения 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.

Освоенные умения и знания данной учебной дисциплины являются базой для формирования следующих общих и профессиональных компетенций:

Код	Наименование результатов обучения
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 профессиональных задач, профессионального и личностного развития.
ОК 8.	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.
ОК 11.	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.
ПК 1.5.	Информировать население, медицинских работников учреждений здравоохранения о товарах аптечного ассортимента.
ПК 2.3.	Владеть обязательными видами внутриаптечного контроля лекарственных средств.

1.4. Рекомендуемое количество часов на освоение программы дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 75 часов, в том числе:

- обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 50 часов;
- самостоятельной работы обучающегося (в т.ч. конс. - 6) 25 часов.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

<i>Виды учебной работы</i>	<i>Объем часов</i>
<i>Максимальная учебная нагрузка (всего)</i>	<i>75</i>
<i>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</i>	<i>50</i>
<i>в том числе:</i>	
<i>теоретические занятия</i>	<i>34</i>
<i>практические занятия</i>	<i>16</i>
<i>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</i>	<i>25</i>
1. Домашняя работа с учебником, материалами теоретических занятий	<i>17</i>
2. Подготовка реферативных сообщений, презентаций по теме занятия.	<i>2</i>
<i>Консультации</i>	<i>6</i>
<i>Итоговая аттестация в форме дифференцированного зачета</i>	

**2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины
ОП 04 «Генетика человека с основами медицинской генетики»**

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные и практические работы, самостоятельная работа обучающихся	Объём часов
1	2	3
Раздел 1.	История генетики человека. Программа «Геном человека»	Всего-3 Аудит.-2 Самост.-1
Введение в генетику	Содержание учебного материала: 1. Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. 2. История исследований генетики человека. 3. Программа «Геном человека». 4. Антропогенетика. Медицинская генетика.	2
Самостоятельная работа по разделу № 1 <i>домашняя работа с учебником, материалами теоретических занятий</i>		1
Раздел 2.	Цитологические основы наследственности	Всего-13 Аудит.-10 практ.-4 Самост.-3
Цитологические основы наследственности. Клетка	Содержание учебного материала: 1. Цитологические основы наследственности. 2. Передача генетического материала. 3. Строение и функции эукариотической клетки. 4. Понятие о кариотипе.	2

Жизненный цикл клетки. Митоз	Содержание учебного материала: <ol style="list-style-type: none"> 1. Жизненный цикл клетки: интерфаза и период деления. 2. Хромосомные наборы соматических и половых клеток. 3. Способы деления эукариотических клеток: митоз, амитоз, мейоз, их краткие характеристики. 4. Интерфаза, ее периоды, характеристика происходящих процессов. 5. Митоз (непрямое деление) – универсальный способ деления соматических клеток. Фазы митоза, их характеристика. 6. Биологическое значение митоза. Факторы, влияющие на протекание митоза. 	4
	Практические занятия: <ol style="list-style-type: none"> 1. Митоз – универсальный способ деления соматических клеток. 	3
Мейоз. Гаметогенез	Содержание учебного материала: <ol style="list-style-type: none"> 1. Характеристика половых клеток. Строение яйцеклеток. Типы яйцеклеток. Строение сперматозоида. Хромосомные наборы половых клеток. 2. Образование половых клеток (гаметогенез). Периоды овогенеза и сперматогенеза, сходства и различия. 3. Мейоз – способ деления половых клеток в период созревания. Сходство и различие митоза и мейоза. Факторы, влияющие на протекание мейоза. Значение соблюдения разовой и суточной дозы при приеме лекарственных препаратов. 4. Первое мейотическое деление (редукционное). Профаза I, метафаза I, анафаза I, телофаза I. Особенности профазы I – конъюгация и кроссинговер гомологичных хромосом. 5. Второе мейотическое деление (эквационное). Профаза II, метафаза II, анафаза II, телофаза II. 6. Биологическое значение мейоза. 	4
	Практические занятия: <ol style="list-style-type: none"> 1. Развитие половых клеток. Мейоз. 	2
Самостоятельная работа по разделу № 2 <i>домашняя работа с учебником, материалами теоретических занятий</i>		2

Раздел 3.	Биохимические и молекулярные основы наследственности.	Всего-9 Аудит.-6 практ.-2 Самост.-3
Строение и функции нуклеиновых кислот.	Содержание учебного материала: <ol style="list-style-type: none"> 1. Генный уровень организации наследственного материала. Химическая организация гена. Мономеры нуклеиновых кислот – нуклеотиды. Виды нуклеотидов ДНК и РНК. 2. Биологический (генетический) код и его свойства. 3. Свойства ДНК: репликация и репарация. 4. Основные различия в строении и функциях ДНК и РНК. 5. Локализация нуклеиновых кислот в клетке. 6. Нуклеиновые кислоты. Виды нуклеиновых кислот. ДНК и РНК как биополимеры. 7. Виды РНК. 8. Структура ДНК. Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. 	2
Строение и функции белков	Содержание учебного материала: <ol style="list-style-type: none"> 1. Органические вещества клетки. 2. Свойства белков: денатурация и ренатурация. Гидрофильные свойства белков. Специфичность белков. 3. Функции белков в организме. Белки, как биологические полимеры. Аминокислоты – мономеры белков, их амфотерный характер. 4. Механизм образования полипептида. 5. Структуры белковых молекул. 6. Проблемы несовместимости белков. 	2
Реализация генетической информации. Биосинтез белка. Генетический код и его свойства	Содержание учебного материала: <ol style="list-style-type: none"> 1. Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. Роль ферментов и АТФ в биосинтезе белка. 2. Генетический код и свойства ДНК. 3. Участие и-РНК, т-РНК и р-РНК в биосинтезе белка. 4. Процесс транскрипции и его характеристика. 5. Последовательность процессов трансляции, протекающих в рибосомах. 	2

	Практические занятия: 1. Механизмы реализации наследственной информации. Биосинтез белка.	2
Самостоятельная работа по разделу № 3 <i>домашняя работа с учебником, материалами теоретических занятий</i>		1
Раздел 4.	Закономерности наследования признаков	Всего-15 Аудит.-12 практ.-6 Самост.-3
Законы Г. Менделя. Типы скрещивания. Хромосомная теория Т.Моргана	Содержание учебного материала: 1. Предмет изучения генетики, задачи генетики и ее значение для медицины и фармации. 2. Наследование альтернативных признаков. Аутосомное наследование. 3. Моногибридное скрещивание. 4. Дигибридное скрещивание. 5. Анализирующее скрещивание. 6. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана.	4
	Практические занятия: 1. Основные закономерности наследования признаков. Моногибридное и дигибридное скрещивания. Решение задач.	2
Взаимодействие генов. Наследование групп крови и резус – фактора у человека	Самостоятельная работа обучающихся: 1. Наследование признаков при взаимодействии аллельных генов: явления полного и неполного доминирования. 2. Наследование признаков при взаимодействии неаллельных генов. Комплементарное взаимодействие. Эпистаз. Полимерия. Плейотропия. 3. Генетическое определение групп крови и резус – фактора.	4
	Практические занятия: 1. Наследование групп крови и резус-фактора у человека.	2

Наследование признаков сцепленных с полом	Содержание учебного материала: 1. Половые хромосомы. 2. Х-сцепленное наследование, Y-сцепленное наследование. 3. Сцепленное с полом наследование. 4. Наследственные заболевания, сцепленные с полом (гемофилия, дальтонизм).	4
	Практические занятия: 1. Генетика пола. Наследование признаков, сцепленных с полом.	2
Самостоятельная работа по разделу № 4 <i>домашняя работа с учебником, материалами теоретических занятий</i>		3
Раздел 5.	Наследственность и среда	Всего-6 Аудит.-4 Самост.-2
Модификационная изменчивость. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков	Содержание учебного материала: 1. Классификация форм изменчивости. 2. Ненаследственная изменчивость. 3. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Закон Кетле.	2
Наследственная изменчивость. Мутации	Содержание учебного материала: 1. Мутации. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н. И. Вавилова. Комбинативная изменчивость. 2. Примеры наследственной изменчивости у человека. 3. Наследственная изменчивость. 4. Классификация мутаций. 5. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды.	2
Самостоятельная работа по разделу № 5 <i>домашняя работа с учебником, материалами теоретических занятий</i>		2
Раздел 6.	Наследственность и патология	Всего-15 Аудит.-10 практ.-4 Самост.-5

Классификация наследственных заболеваний	Содержание учебного материала: <ol style="list-style-type: none"> 1. Понятие о моногенных и хромосомных заболеваниях. 2. Понятие о мультифакториальных (полигенных) заболеваниях, их особенности, профилактика. 3. Наследственные болезни и их классификация. 	2
Хромосомные заболевания	Содержание учебного материала: <ol style="list-style-type: none"> 1. Хромосомные болезни. 2. Синдромы с числовыми аномалиями аутосом (синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау). 3. Синдромы с числовыми аномалиями половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X). 	2
Генные заболевания	Содержание учебного материала: <ol style="list-style-type: none"> 1. Нарушение обмена аминокислот. 2. Нарушение обмена углеводов, липидов. 3. Мукополисахаридозы. 4. Нарушение обмена гормонов. 5. Причины моногенных заболеваний. 6. Клиника, диагностика, лечение моногенных заболеваний. 	2
Методы изучения генетики человека	Содержание учебного материала: <ol style="list-style-type: none"> 1. Особенности человека, как объекта генетических исследований. 2. Биохимический метод изучения генетики человека. 3. Генеалогический метод изучения генетики человека. 4. Цитогенетический метод изучения генетики человека. 5. Близнецовый метод изучения генетики человека. 6. Популяционно-статистический метод изучения генетики человека. 7. Примеры наследственных заболеваний. 	4
	Практические занятия: <ol style="list-style-type: none"> 1. Методы изучения генетики человека. Составление родословных. 2. Методы изучения генетики человека. Кариотипирование. Составление и анализ кариограмм. 	2 2

Самостоятельная работа по разделу № 6 <i>домашняя работа с учебником, материалами теоретических занятий</i>		5
Раздел 7.	Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование	Всего-8 Аудит.-6 Самост.-2
Медико-генетическое консультирование.	Содержание учебного материала (дидактические единицы): 1. Проспективное и ретроспективное консультирование. 2. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. 3. Неонатальный скрининг на гипотиреоз, фенилкетонурию. 4. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. 5. Показания к медико-генетическому консультированию.	2
Пренатальная диагностика.	Содержание учебного материала (дидактические единицы): 1. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентоз, биопсия хориона, определение фетопротеина). 2. Сроки проведения, основные показания, оценка результатов.	2
Дифференцированный зачет	Проверка знаний по дисциплине	2
Самостоятельная работа по разделу № 6 <i>домашняя работа с учебником, материалами теоретических занятий</i>		2
Консультации		6
Итого:		75

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация дисциплины по специальностям СПО требует наличия учебного кабинета гигиены и экологии человека.

Материально-техническое и методическое оснащение кабинета соответствует утвержденному таблице оснащения кабинета согласно ФГОС СПО 33.02.01 Фармация. Табель оснащения кабинета прилагается.

3.2. Информационное обеспечение обучения.

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

Основные источники:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/Э.Д.Рубан. – Изд. 2-е – Ростов н/Д: Феникс, 2019. – 319 с. – (Среднее медицинское образование).

Дополнительные источники:

1. Савченко А.Ю., Рождественский А.С., Литвинович Е.Ф., Захарова Н.С., Шестирикова А.А. Основы медицинской и клинической генетики. – Ростов-на-Дону: Феникс, Омск, ГОУ ВПО ОмГМА Росздрава, 2008.
2. Медицинская генетика /Под редакцией акад. РАМН Бочкова Н.П. М.: Издательская группа "ГЭОТАР – Медиа", 2008.
3. Гнатик Е.Н. Генетика человека. Былое и будущее. М.:URSS, Издательство ЛКИ, 2007.
4. Макконки Э. Геном человека. Перевод с английского Хромова – Борисова Н.Н. М.: Техносфера, 2008.
5. Боринская С.А., Янковский Н.К. Люди и их гены: нити судьбы. Фрязино: Век – 2, 2006.

Интернет - ресурсы:

1. www.msu-genetics.ru
2. www.obiolog.ru

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Итоговая аттестация проводится в форме дифференцированного зачета.

Контроль и оценка результатов освоения дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий, 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:	
- ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов	Выполнение практической работы, решение ситуационных задач, тестирование
- решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания	Выполнение практической работы, решение ситуационных задач, тестирование
- пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию	Выполнение практической работы, решение ситуационных задач, тестирование, фронтальный устный опрос
Освоенные знания:	
- биохимические и цитологические основы наследственности	Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, тестирование, контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся, практическая работа
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, тестирование, решение проблемных и ситуационных задач, контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся, практическая работа

- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, тестирование, решение проблемных и ситуационных задач, контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся, практическая работа
- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза	Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся
- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения	Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся
- цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию	Фронтальный устный опрос, индивидуальный письменный опрос, компьютерное тестирование, контроль результатов выполнения самостоятельной работы обучающихся

Темы реферативных сообщений и презентаций.

1. История исследований генетики человека
2. Программа «Геном человека»
3. Кариотип человека
4. Генетические карты
5. Значение различных типов деления в природе и жизни человека
6. Факторы, влияющие на протекание мейоза.
7. Значение соблюдения разовой и суточной дозы при приеме лекарственных препаратов
8. История открытия и изучения нуклеиновых кислот.
9. Генетический код человека.
10. Проблемы несовместимости белков.
11. Лекарственные препараты белковой природы (гормоны, ферменты и т.д.).
12. Нарушения при биосинтезе белка и их последствия.
13. Проблемы несовместимости белков.
14. Лекарственные препараты белковой природы (гормоны, ферменты и т.д.).
15. Лекарственные препараты как мутагенный фактор: примеры и меры предосторожности.
16. Медико-генетическое консультирование в регионе (области, крае, республике и т.д.).

Синдромы с числовыми аномалиями аутосом

17. синдром Дауна
18. синдром Эдвардса
19. синдром Патау.

Синдромы с числовыми аномалиями половых хромосом

20. синдром Шерешевского-Тернера
21. синдром Клайнфельтера
22. синдром трисомии X

Аутосомно-доминантные наследственные заболевания

23. нейрофиброматоз (болезнь Реклингхаузена)
24. синдром Марфана
25. синдром Холт-Орама

Аутосомно-рецессивные наследственные заболевания

26. фенилкетонурия
27. галактоземия
28. андрогенитальный синдром
29. муковисцидоз

X-сцепленные заболевания наследственные заболевания

30. псевдогипертрофическая мышечная дистрофия Дюшенна
31. синдром ломкой X-хромосомы (синдром Мартина-Белл)

занятие 1

- История исследований генетики человека
- Программа «Геном человека»

занятие 2

- Кариотип человека
- Генетические карты

занятие 3

- Значение различных типов деления в природе и жизни человека

занятие 4

- Факторы, влияющие на протекание мейоза.
- Значение соблюдения разовой и суточной дозы при приеме лекарственных препаратов

занятие 5

- История открытия и изучения нуклеиновых кислот.
- Генетический код человека.

занятие 6

- Проблемы несовместимости белков.
- Лекарственные препараты белковой природы (гормоны, ферменты и т.д.).

занятие 7

- Нарушения при биосинтезе белка и их последствия.

занятие 8

- Проблемы несовместимости белков.
- Лекарственные препараты белковой природы (гормоны, ферменты и т.д.).

занятие 17

1. Лекарственные препараты как мутагенный фактор: примеры и меры предосторожности.

занятие 18

1. Характеристика отдельных наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости и т.д.).

занятие 19

1. Характеристика отдельных наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости и т.д.):
Синдромы с числовыми аномалиями аутосом

- 1) синдром Дауна
- 2) синдром Эдвардса
- 3) синдром Патау.

Синдромы с числовыми аномалиями половых хромосом

- 4) синдром Шерешевского-Тернера
- 5) синдром Клайнфельтера
- 6) синдром трисомии X

занятие 20

1. Характеристика отдельных наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости и т.д.):
аутосомно-доминантные

- 1) нейрофиброматоз (болезнь Реклингхаузена)
- 2) синдром Марфана
- 3) синдром Холт-Орама

аутосомно-рецессивные

- 4) фенилкетонурия
- 5) галактоземия
- 6) андрогенитальный синдром
- 7) муковисцидоз

X-сцепленные заболевания

- 8) псевдогипертрофическая мышечная дистрофия Дюшенна
- 9) синдром ломкой X-хромосомы (синдром Мартина-Белли)

занятие 23

1. медико-генетическое консультирование в регионе (области, крае, республике и т.д.).