

**АВТОНОМНАЯ НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ
СРЕДНЕГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ
«КОЛЛЕДЖ ИНФОРМАЦИОННЫХ ТЕХНОЛОГИЙ И ПРАВА»**



УТВЕРЖДАЮ
Директор АНО СПО «Колледж
информационных технологий и права»
_____ М.М.Майер
29 августа 2022 г.

СОГЛАСОВАНО
Протокол заседания педагогического совета
от 29.08.2022 № 1

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

Специальность 31.02.01 Лечебное дело
(углубленная подготовка)

2022 год

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом (далее – ФГОС) для специальности среднего профессионального образования (далее - СПО): 31.02.01 Лечебное дело углубленной подготовки.

Организация-разработчик:

АВТОНОМНАЯ НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ СРЕДНЕГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ «КОЛЛЕДЖ ИНФОРМАЦИОННЫХ ТЕХНОЛОГИЙ И ПРАВА»

Разработчики:

Преподаватель АНО СПО «КИТП»

РАССМОТРЕНА

на заседании предметной цикловой
комиссии медицинских дисциплин
протокол № 1 от « 29 » августа 2022 г.
Председатель ПЦК

_____ /

СОГЛАСОВАНО

Заместитель директора по
учебно-воспитательной работе
от « 29 » августа 2022 г.

_____/О.И.Мотыль/

ПРИНЯТА

педагогическим советом
протокол № 1 от « 29 » августа 2022 г.

СОДЕРЖАНИЕ

	стр.
1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	5-6
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	7-19
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	20-21
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	22-23
5. ПРОГРАММА ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ	30

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 (ППССЗ) в соответствии с ФГОС по специальности СПО 31.02.01 Лечебное дело углубленной подготовки.

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

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

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» является частью учебного цикла общепрофессиональных дисциплин программы подготовки специалистов среднего звена по специальности СПО 31.02.01 Лечебное дело углубленной подготовки.

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 медико-генетическому консультированию.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен **овладеть** следующими профессиональными (ПК) и общими компетенциями:

Код	Наименование результата обучения
ПК 2.2.	Определять тактику ведения пациента.
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

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 команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, пациентами.
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, уважать социальные, культурные и религиозные различия.
ОК 11.	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и 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.

Планируемые личностные результаты в ходе реализации образовательной программы

Личностные результаты реализации программы воспитания	Код личностных результатов реализации программы воспитания
--	---

Соблюдающий и пропагандирующий правила здорового и безопасного образа жизни, спорта; предупреждающий либо преодолевающий зависимости от алкоголя, табака, психоактивных веществ, азартных игр и т.д. Сохраняющий психологическую устойчивость в ситуативно сложных или стремительно меняющихся ситуациях	ЛР 9
Личностные результаты реализации программы воспитания, определенные отраслевыми требованиями к деловым качествам личности	
Соблюдающий врачебную тайну, принципы медицинской этики в работе с пациентами (<i>в отношении к больным корректный, внимательный, не допускающий панибратства</i>), их законными представителями и коллегами	ЛР 15
<i>Выбирающий оптимальные способы решения профессиональных задач на основе понимания потребностей пациента и внимательного/ответственного отношения к пациенту</i>	ЛР 18
<i>Принимающий и исполняющий стандарты антикоррупционного поведения</i>	ЛР 19
Личностные результаты реализации программы воспитания, определенные субъектом Российской Федерации	
Понимающий свои профессиональные позиции, пути достижения и профессиональные перспективы, выражающий готовность к самореализации в профессиональном плане	ЛР 21
Личностные результаты реализации программы воспитания, определенные ключевыми работодателями	

Демонстрирующий рациональное оценивание нестандартной ситуации и качественные действия условиях стресса	ЛР 23
Личностные результаты реализации программы воспитания, определенные субъектами образовательного процесса	
Понимающий социальную значимость выбранной специальности и ответственно организующий собственную деятельность по овладению специальностью	ЛР 24
Использовать информационно-коммуникационные технологии для поиска информации необходимой в ходе деятельности	ЛР 25

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

максимальной учебной нагрузки обучающегося - 81 часов, в том числе:
 обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося - 54 часов;
 самостоятельной работы обучающегося - 23 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)	81
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	54
в том числе:	
лекций	27
лабораторные работы	-
практические занятия	27
дифференцированный зачет	2
курсовая работа (проект)	-
Самостоятельная работа обучающегося (всего) 1. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека. 2. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. 3. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. 4. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью. 5. Составление и анализ родословных схем. 6. Изучение основной и дополнительной литературы. 7. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 8. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 9. Подготовка реферативных сообщений. 10. Выполнение учебно-исследовательской работы. 11. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	23
Консультации	4
При изучении каждого раздела дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» проводятся следующие формы контроля знаний студентов: <ul style="list-style-type: none"> - 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 зачет на последнем практическом занятии с оценкой.

2. 2. ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН

Наименования разделов профессионального модуля	Всего часов (макс. учебная нагрузка)	Объем времени, отведенный на освоение междисциплинарного курса (курсов)			
		Обязательная аудиторная учебная нагрузка обучающегося			Самостоятельная работа обучающегося, часов
		всего часов	в т.ч. теоретических занятий, часов	в т.ч., практических занятий, часов	
Введение	6	4	2	-	2
Предмет и задачи генетики и медицинской генетики. История развития науки.	6	4	2		2
Раздел 1. Цитологические основы наследственности	6	4	2	2	2
Тема 1.1. Цитологические основы наследственности.	6	4	2	2	2
Раздел 2. Биохимические основы наследственности	6	4	2	2	2
Тема 2.1. Биохимические основы наследственности.	6	4	2	2	2
Раздел 3. Закономерности наследования признаков	18	12	6	6	6
Тема 3.1. Наследование признаков при моно-, дигибридном, полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность, экспрессивность генов	6	6	2	2	2
Тема 3.2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.	6	4	2	2	2
Тема 3.3. Наследственные свойства крови.	6	4	2	2	2

Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	6	4	2	2	2
Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии..	6	4	2	2	2
Раздел 5. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	6	4	2	2	2
Тема 5.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза	6	4	2	2	2
Раздел 6. Наследственность и патология	33	22	11	13	7
Тема 6.1. Хромосомные болезни	6	4	2	2	2
Тема 6.2. Генные болезни.	6	4	2	2	1
Тема 6.3. Наследственное предрасположение к болезням	6	4	2	2	1
Тема 6.4. Диагностика наследственных заболеваний	6	4	2	2	1
Тема 6.5. Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	6	4	2	2	1
Тема 6.6. Медико-генетическое консультирование	3	2	1	3	1
Итого	81	54	27	27	23

2.3. 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	2		3	4
Введение. Предмет и задачи генетики и медицинской генетики. История развития науки.			6	
	Содержание учебного материала		2	1
	1	Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека.		1
	2	Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы		
	3	дисциплины «генетика человека с основами медицинской генетики».		
	4	Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами.		
	5	История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медикобиологических и генетических проблем. Демонстрация фильмов по теме: «Перспективы современной генетики».		
	Практические занятия		2	
	Самостоятельная работа обучающихся		2	

	Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.		2
Раздел 1. Цитологически основы наследственности		6	
Тема 1.1. Цитологические основы наследственности.			
	Содержание учебного материала	2	
1	Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения.		1
2	Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла.		
3	Строение и функции хромосом человека.		
4	Кариотип человека.		
5	Основные типы деления эукариотических клеток.		
6	Клеточный цикл и его периоды.		
7	Биологическая роль митоза и амитоза.		
8	Роль атипических митозов в патологии человека.		
9	Биологическое значение мейоза.		
10	Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.		
	Практические занятия	2	

	1	Изучение строения соматических и половых клеток человека. Карิโอтип человека. Клеточный цикл и его периоды.		
		Самостоятельная работа обучающихся	2	
		Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.		2
Раздел 2. Биохимические основы наследственности			6	
Тема 2.1 Биохимические основы наследственности		Содержание учебного материала	2	
	1	Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению.		1
	2	Гены и их структура.		
	3	Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства. Биосинтез белка.		
		Практические занятия	2	
	1	Генетический код и его свойства. Реализация генетической информации.		
		Самостоятельная работа обучающихся	2	

		Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.		2
Раздел 3. Закономерности наследования признаков			18	
Тема 3.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между		Содержание учебного материала	2	
	1	Сущность законов наследования признаков у человека.		1
	2	Типы наследования менделирующих признаков у человека.		
	3	Генотип и фенотип.		
генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.	4	Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия		
	5	Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.		
		Практические занятия	2	
	1	Решение задач моделирующих моногибридное и дигибридное скрещивание		
	2	Решение задач моделирующих полигибридное скрещивание и наследование признаков и неполной пенетрантностью.		
		Самостоятельная работа обучающихся	2	

		Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью. Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.		2
Тема 3.2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.		Содержание учебного материала	2	
	1	Хромосомная теория Т.Моргана.		1
	2	Сцепленные гены, кроссинговер.		
	3	Карты хромосом человека.		
		Практические занятия	2	
		Самостоятельная работа обучающихся	2	
		Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.		
		Подготовка реферативных сообщений.		
Тема 3.3. Наследственные свойства крови.		Содержание учебного материала	2	
	1	Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.		1
	2	Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.		
	3	Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.		
	Практические занятия	2		

	1	Решение задач на наследование свойств крови по системе АВО и резус системе.		
		Самостоятельная работа обучающихся	2	
		Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.		2
Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии			8	
Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.		Содержание учебного материала	2	
	1	Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.		1
	2	Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ.		
	3	Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании.		
	4	Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.		
	5	Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.		
	6	Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина.		
	7			

	Метод дерматоглифики.		
8	Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).		
9	Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод.		
10	Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).		
11	Близнецовый метод. Биохимический метод. Составление и анализ родословных схем.		2
	Самостоятельная работа обучающихся	2	
	Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений. Составление родословных схем.		
	Практические занятия	2	2
	Решение задач по составление частоты генов		
	Самостоятельная работа обучающихся	2	
	Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.		2

Раздел 5. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.			6	
Тема 5.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.		Содержание учебного материала	2	
	1	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости.		1
	2	Причины и сущность мутационной изменчивости.		
	3	Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).		
	4	Эндо - и экзомутагены.		
	5	Мутагенез, его виды.		
	6	Фенокопии и генокопии.		
		Практические занятия	2	
		Самостоятельная работа обучающихся	2	
		Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.		2

Раздел 6. Наследственность и патология			27	
Тема 6.1 Хромосомные болезни		Содержание учебного материала	2	
	1	Наследственные болезни и их классификация.		1
	2	Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты.		

	3	Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y-хромосоме.		
	4	Структурные аномалии хромосом.		
		Практические занятия	2	
		Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных		2
		Самостоятельная работа обучающихся	2	
		Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.		2
Тема 6.2. Генные болезни.		Содержание учебного материала	2	
	1	Причины генных заболеваний.		1
	2	Аутосомно-доминантные заболевания.		
	3	Аутосомно-рецессивные заболевания.		
4	X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.			
	5	Y- сцепленные заболевания.		
		Самостоятельная работа обучающихся	1	
		Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.		2
Тема 6.3		Содержание учебного материала	2	1

Наследственное предрасположение к болезням	1	Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.		
	2	Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.		
	3	Виды мультифакториальных признаков.		
	4	Изолированные врожденные пороки развития.		
	5	Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др.		
	6	Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний.		
	7	Методы изучения мультифакториальных заболеваний.		
		Практические занятия	2	
		Самостоятельная работа обучающихся	1	
		Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.		
Тема 6.4.	Содержание учебного материала	2		
Диагностика наследственных заболеваний	1	Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний.		1
	2	Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.		
		Практические занятия	2	
	1	Диагностика наследственных заболеваний		2
		Самостоятельная работа обучающихся	1	
	Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.		2	
Тема 6.5.	Содержание учебного материала	2		

Профилактика и лечение наследственных заболеваний.	1	Виды профилактики наследственных болезней.		1
		Практические занятия	4	
Тема 6.6. Медикогенетическое консультирование	1	Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование		2
		Самостоятельная работа обучающихся	-	
		Содержание учебного материала	1	
	1	Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию.		
	2	Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.		
	3	Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.		
		Практические занятия	1	
	Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.			
Консультация			4	
Дифференцированный зачет				
			Всего:	81

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)

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ 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:

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 aberrации
- Схемы родословных
- Символы для составления родословных
- Хромосомные синдромы

2. Презентация «Хромосомные синдромы»

3. 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. Проектор (для презентаций)
2. Мультимедиа система (компьютер, интерактивная доска)
3. Видеофильмы
4. Обучающие компьютерные программы
5. Контролирующие компьютерные программы

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

Интернет – ресурсы:

1. ЭБС «Университетская библиотека online».

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

3. 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 aberrации
- Схемы родословных
- Символы для составления родословных
- Хромосомные синдромы

2. Наборы слайдов «Хромосомные синдромы»

3. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями

4. Натуральные пособия:

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

5. Технические средства обучения:

1. Электронное учебное пособие для самостоятельной работы студентов «Медицинская генетика»
2. Мультимедиа система (компьютер, интерактивная доска)
3. Видеофильмы
4. Обучающие компьютерные программы
5. Контролирующие компьютерные программы

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	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. Проверка тезисов профилактической беседы. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий.
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. 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	

**АВТОНОМНАЯ НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ
СРЕДНЕГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ
«КОЛЛЕДЖ ИНФОРМАЦИОННЫХ ТЕХНОЛОГИЙ И ПРАВА»**

ПРОГРАММА ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

ДИФФЕРЕНЦИРОВАННЫЙ ЗАЧЕТ

ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

СПЕЦИАЛЬНОСТЬ 31.02.01 ЛЕЧЕБНОЕ ДЕЛО

Рассмотрено

На заседании ЦМК

Протокол заседания № 1

от « 29 » августа 2022 г.

Председатель ЦМК _____

Рекомендовано

Методическим советом

Протокол заседания № 2

от « 30 » августа 2022 г.

I. ФОРМА ПРОВЕДЕНИЯ ДИФФЕРЕНЦИРОВАННОГО ЗАЧЕТА.

Изучение дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» завершается **дифференцированным зачетом**, который проводится с целью установления уровня и качества подготовки, обучающихся Федеральному государственному образовательному стандарту среднего профессионального образования в части требований к результатам освоения профессионального модуля и определяет:

- полноту и прочность теоретических знаний;
- развитие общих и сформированности профессиональных компетенций.

II. ОБЪЕМ ВРЕМЕНИ НА ПОДГОТОВКУ И ПРОВЕДЕНИЕ ДИФФЕРЕНЦИРОВАННОГО ЗАЧЕТА

Информация о форме проведения дифференцированного зачета доводится до сведения обучающихся в начале семестра. Дата проведения дифференцированного зачета доводится до сведения обучающихся не позднее, чем за две недели.

На проведение дифференцированного зачета отводится **не более двух академических часов (90 минут)**.

III. СРОКИ ПРОВЕДЕНИЯ ДИФФЕРЕНЦИРОВАННОГО ЗАЧЕТА.

Проведение дифференцированного зачета запланировано на 2 семестр 1 курса для группы специальности 31.02.01 Лечебное дело.

Дифференцированный зачет проводится после изучения всех тем, на последнем практическом занятии в виде тестирования и решения ситуационных задач.

IV. НЕОБХОДИМЫЕ АТТЕСТАЦИОННЫЕ МАТЕРИАЛЫ

4.1 Для проведения дифференцированного зачета преподаватель готовит перечень вопросов по всем разделам дисциплины. Информация размещается в учебном кабинете № 9 на информационном стенде, а также доводится до сведения обучающихся на первых занятиях по «Генетике человека с основами медицинской генетики».

4.2 Тестовые задания и ситуационные задачи составляются на основе рабочей программы учебной дисциплины.

V. УСЛОВИЯ ПОДГОТОВКИ И ПРОЦЕДУРА ПРОВЕДЕНИЯ

5.1. Целью проведения дифференцированного зачета по учебной дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» является проверка знаний, умений, формирование профессиональных компетенций, развитие общих компетенций, предусмотренных рабочей программой учебной дисциплины.

В результате изучения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» обучающийся должен:

- 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 изучения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» 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 изучения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» 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.

В результате изучения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» обучающийся должен овладеть

Код	Наименование результата обучения
ПК 2.2.	Определять тактику ведения пациента.
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
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 команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, пациентами.
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, уважать социальные, культурные и религиозные различия.
ОК 11.	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и 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.

5.2 Перечень вопросов, выносимых на дифференцированный зачет, разрабатываются преподавателем учебной дисциплины, обсуждается на заседании ЦМК.

5.3 На основе разработанного и объявленного обучающимся перечня вопросов, рекомендованных для подготовки к дифференцированному зачету, составляются тестовые задания и ситуационные задачи

5.4 Вопросы, задания и с носят равноценный характер, формулировки краткие, исключают двойное толкование.

5.5 Время выполнения задания – не более 20 минут на каждого обучающегося.

5.6 Обучающимся не разрешается пользоваться учебником, конспектами лекций.

5.7 Дифференцированный зачет проводится в специально оборудованном кабинете. Каждый обучающийся отвечает на 70 тестовых заданий и решает 1 ситуационную задачу. Каждый студент получает тестовые задания напечатанные на листах А4, билет с ситуационной задачей и бланк для ответов. Во время сдачи дифференцированного зачета в кабинете может находиться одновременно не более 12 обучающихся.

Интернет – ресурсы:

2. ЭБС «Университетская библиотека online».

VI. ПОДВЕДЕНИЕ РЕЗУЛЬТАТОВ ДИФЗАЧЕТА

Оценка качества подготовки осуществляется в двух направлениях:

- оценка уровня освоения обучающимися теоретического материала, предусмотренного программой учебной дисциплины.
- оценка уровня освоения компетенций: умение обучающимися использовать теоретические знания при выполнении заданий, приближенных к будущей профессиональной деятельности(решении ситуационных задач).

VII. КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ КАЧЕСТВА ПОДГОТОВКИ ОБУЧАЮЩИХСЯ

КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ

$K = A : P$, где А число правильных ответов в тесте

P- общее число ответов

Коэффициент К	Оценка
0,9-1	«5»
0,8-0,89	«4»
0,7-0,79	«3»
Меньше 0,7	«2»

Критерии оценки:

- 70% и менее правильных ответов - 2 (неудовлетворительно);
- 71-80% правильных ответов – 3 (удовлетворительно), □ 81 - 90 % правильных ответов – 4 (хорошо),
- 91 -100% правильных ответов – 5 (отлично).

Перечень вопросов для подготовки к дифференцированному зачету по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики»

1. Генетика как наука, ее значение для теории и практики медицины. Значение медицинской генетики.
2. Цитологические основы наследственности. Строение и функции хромосом.
3. Биохимические основы наследственности. Строение и функции ДНК и РНК.
4. Генетический код, его свойства.
5. Ген – единица наследственной информации. Аллельные гены, понятия об экспрессивности и пенетрантности генов.
6. Биосинтез белка.
7. Законы Г. Менделя (3 закона) и поправки (дополнения к ним).
8. Хромосомная теория, ее значение.
9. Наследование свойств крови (группы крови, резус- фактора)
10. Методы изучения наследственной изменчивости человека в норме и патологии.
11. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.
12. Классификация наследственных заболеваний у человека.
13. Хромосомные болезни, связанные с изменением количества хромосом (аутосом и половых хромосом).
14. Хромосомные болезни, связанные с изменением структуры хромосом.
15. Генные болезни. Типы наследования генных болезней .
16. Энзимопатии, их генетические причины и краткая характеристика.
17. Мультифакториальные заболевания. Врожденные пороки развития.
18. Методы диагностики наследственных болезней.
19. Методы лечения наследственных болезней.
20. Методы профилактики наследственных заболеваний.
21. Медико-генетическое консультирование и его значение.

ПРИМЕРЫ ЗАДАНИЙ К ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

1. Мутации, связанные с изменением структуры гена, называются:

- а) хромосомные
- б) геномные
- в) генные
- г) индуцированные

2. Мутации, происходящие в клетках тела, называется:

- а) вегетативные
- б) генеративные
- в) соматические
- г) спонтанные

3. К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера:

- а) моногенные
- б) хромосомные
- в) ненаследственные
- г) мультифакториальные

- 4. Хромосомы, в которых чуть сдвинута от центра к краю, называется:**
- а) метацентрические
 - б) интерфазные
 - в) акроцентрические
 - г) субметацентрические
- 5. Количественные и качественные изменения в геноипе – это:**
- а) изменчивость
 - б) кроссинговер
 - в) мутация
 - г) наследственность
- 6. Хромосомы, в которых центромера расположена точно в центре, называются:**
- а) метацентрические
 - б) субметацентрические
 - в) интерфазные
 - г) акроцентрические
- 7. Три нуклеотида, в молекуле и-РНК, комплиментарные триплету, называются:**
- а) триплет
 - б) нуклеотид
 - в) кодон
 - г) антикодон
- 8. Наследственное заболевание, характеризующееся нарушением цветового зрения – это:**
- а) ихтиоз
 - б) дальтонизм
 - в) астигматизм
 - г) альбинизм
- 9. Участок молекулы ДНК, кодирующий синтез одного белка, называется:**
- а) интрон
 - б) экзон
 - в) домен
 - г) ген
- 10. Какой из методов лечения наследственных болезней применяется для лечения болезни под названием «Моча с запахом кленового сиропа»:**
- а) витаминотерапия
 - б) хирургическое лечение
 - в) диетотерапия

Эталоны ответов на задания в тестовой форме к дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Задания в тестовой форме.№	ответ
1.	В
2.	В
3.	Б
4.	Г
5.	В
6.	А
7.	В
8.	Б
9.	Г
10.	А

ПРИМЕРЫ СИТУАЦИОННЫХ ЗАДАЧ К ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Билет №1

Близорукий мужчина с IV (AB) группой крови женился на близорукой женщине I (O) группой крови. У них родился ребенок с нормальным зрением и с III (B) группой крови. Какие могут быть дети в этой семье?

Билет №2

У человека альбинизм (отсутствие пигментации) и дальтонизм (цветовая слепота) наследуются как рецессивные признаки, но дальтонизм сцеплен с X-хромосомой. Родители не страдают ни тем, ни другим недостатком, но их первый сын оказался дальтоником и альбиносом. Какой из этих признаков может с большей вероятностью носить второй сын?

Билет №3

Рецессивный ген гемофилии (несвертываемости крови) находится в X-хромосоме. Отец девушки страдает гемофилией, тогда как мать ее в этом отношении здорова и происходит из семьи, благополучной по этому заболеванию. Девушка выходит замуж за здорового юношу. Что можно сказать о их будущих сыновьях, дочерях, а также внуках обоего пола (при условии, что сыновья и дочери не будут вступать в брак с носителями гена гемофилии)?

Билет №4

У человека катаракта (болезнь глаз) и многопалость (полидактилия) вызываются доминантными аллелями двух генов, располагающихся в одной и той же хромосоме. Одна молодая женщина унаследовала катаракту от отца и многопалость – от матери. Ее муж нормален по этим признакам.

Какими будут дети?