|  |  |
| --- | --- |
|  | МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  **Государственное бюджетное образовательное учреждение**  **высшего профессионального образования**  **«СЕВЕРНЫЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»**  **Министерства здравоохранения Российской Федерации** |

|  |  |
| --- | --- |
| Рассмотрено на заседании Методического совета факультета  № \_\_\_ от «\_\_\_» \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_20 г. | УТВЕРЖДАЮ  Декан факультета\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  «\_\_\_» \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ 20 г. |

РАБОЧАЯ УЧЕБНАЯ ПРОГРАММА

По дисциплине: «Генетика человека с основами медицинской генетики»

По специальности: «Лечебное дело»

Курс: 1

Вид промежуточной аттестации: дифференцированный зачет

Кафедра: «Медицинская биология и генетика»

Трудоемкость: 60 часов

Архангельск, 2014

# **СОДЕРЖАНИЕ**

|  |  |
| --- | --- |
|  |  |
| ПАСПОРТ Рабочей ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ | 3 |
| СТРУКТУРА и содержание УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ | 4 |
| условия реализации учебной дисциплины | 9 |
| Контроль и оценка результатов Освоения учебной дисциплины | 11 |

**1. паспорт рабочей ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»**

**1.1. Область применения программы**

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС по специальности СПО: «Лечебное дело», квалификация «фельдшер».

**1.2. Место дисциплины в структуре программы**

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

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

**Цель:**

Подготовка среднего медицинского персонала, знающего основы наследственной патологии человека, способы ее профилактики и организацию работы МГК, ориентирующегося в проблеме спонтанного и индуцированного мутагенеза.

**Задачи:**

* Изучение теоретических основ генетики человека
* Изучение этиопатогенеза, клиники, методов диагностики, принципов терапии и профилактики наиболее распространённых форм наследственной патологии человека.
* Изучение прикладных аспектов медицинской генетики: организация и проведение мероприятий по массовой диагностике и профилактике наследственных болезней, организация и принципы медико-генетического консультирования.

**В результате освоения дисциплины обучающийся должен уметь:**

1. Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией.
2. Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.
3. Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

**В результате освоения дисциплины обучающийся должен знать:**

1. Биохимические и цитологические основы наследственности.
2. Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов.
3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.
4. Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза.
5. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения.
6. Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

**1.4. Количество часов на освоение программы дисциплины:**

максимальной учебной нагрузки обучающегося 60 часов, в том числе:

обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 32 часа;

самостоятельной работы обучающегося 28 часа.

**2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»**

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

|  |  |
| --- | --- |
| **Вид учебной работы** | ***Объем часов*** |
| **Максимальная учебная нагрузка (всего)** | *60* |
| **Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)** | *32* |
| в том числе: |  |
| лабораторные занятия | *–* |
| практические занятия | *12* |
| контрольные работы |  |
| курсовая работа (проект) *не предусмотрено* | *–* |
| **Самостоятельная работа обучающегося (всего)** | *28* |
| Итоговая аттестация в форме: *дифференцированного зачета* | |

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

# 

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Наименование разделов и тем** | **Содержание учебного материала, лабораторные и практические работы, самостоятельная работа обучающихся, курсовая работ (проект)** | **Объем часов** | **Уровень освоения** |
| **1** | **2** | **3** | **4** |
| Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности человека. | |  |  |
| Тема 1. Клетка – элементарная структурная и функциональная единица живого. | Клетка как элементарная форма организации живой материи. Типы клеточной организации (про и эукариоты). Основные компоненты эукариотической клетки: ядро, цитоплазма с органоидами, клеточная мембрана. Потоки вещества, энергии и информации в клетке. | 2 | 2 |
| Тема 2. Молекулярно-генетические основы наследственности. | Строение и свойства нуклеиновых кислот (ДНК и РНК), их роль в передаче, хранении и воспроизведении наследственной информации.  Принцип кодирования и реализации генетической информации в клетке. Свойства генетического кода, их биологический смысл.  Особенности молекулярного строения генов человека. Этапы реализации генетической информации в клетках человека, их характеристика. | 2 | 2 |
| Практическое занятие: Молекулярно-генетические основы наследственности. Характеристика этапов реализации генетической информации в клетках человека. Решение задач на моделирование процессов реализации генетической информации | 2 |  |
| Тема 3. Цитологические основы наследственности. | Кариотип, его характеристика у человека. Правила хромосом. Химический состав хромосом. Строение метафазной хромосомы. Понятие полового хроматина | 2 | 2 |
| Тема 4. Уровни организации генетического материала (генный, хромосомный, геномный) в клетках человека. | Геном: понятие и краткая характеристика генома человека. Плазмон: понятие и краткая характеристика плазмона человека. Организация генетического материала на генном, хромосомном и геномном уровнях. Регуляция экспрессии генов. | 2 | 2 |
| Тема 5. Онтогенетический уровень организации человека. | Размножение. Генетическое определение и наследование пола у человека.  Клеточный цикл, его периодизация (интерфаза, митоз) и характеристика. Биологическое значение митоза.  Мейоз, его цитологическая характеристика и биологическое значение.  Гаметогенез (ово- и сперматогенез), его характеристика. Отличия ово- и сперматогенеза. Половые клетки, их характеристика. Биологический аспект репродукции человека. | 2 | 2 |
|  | Самостоятельная работа:   1. Подготовка реферативных сообщений: «Значение генетики для медицины», «Аксиомы медицинской генетики», «Химическая организация клетки», «Синтетический аппарат клетки», «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток», «Открытие нуклеиновых кислот», «Свойства нуклеиновых кислот». «Биосинтез белка – основа реализации наследственной информации», «Ген с позиций молекулярной биологии», «Практическое применение молекулярной биологии». 2. Изучение основной и дополнительной литературы. 3. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека. 4. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. | 10 |  |
| Раздел 2. Закономерности наследования признаков. | |  |  |
| Тема 6. Генотип – система взаимодействующих генов. | Практическое занятие: Основные понятия классической генетики: генотип, ген, фенотипический признак, фенотип, гомо и гетерозигота, аллельные и неаллельные гены, рецессивные и доминантные признаки. Взаимодействие аллельных генов в системе генотипа (доминирование, промежуточное наследование, кодоминирование).  Гибридологический метод изучения наследования признаков. Моногибридное скрещивание. Первое и второе правила Менделя. Рецессивные и доминантные признаки. Закон " чистоты гамет", его цитологические основы. Ди - и полигибридное скрещивание. Третье правило Менделя. Цитологические основы независимого комбинирования признаков. Менделирующие признаки у человека.  Аллельные гены. Множественный аллелизм, его происхождение, примеры у человека. Наследование групп крови АВО (Н) – системы и системы резус-фактора у человека.  Моногенное и полигенное наследование. Примеры у человека. Множественный эффект гена (плейотропия). Примеры у человека. | 2 | 2 |
| Тема 7. Сцепленное наследование. | Практическое занятие: Независимое комбинирование и сцепленное наследование, их цитологические основы. Сцепление генов и кроссинговер. Правило Моргана. Основные положения и значение хромосомной теории Т. Моргана. Примеры независимо комбинирующихся и сцепленных признаков у человека. | 2 | 2 |
|  | Самостоятельная работа:   1. Изучение основной и дополнительной литературы   2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.  3. Подготовка реферативных сообщений: «Родоначальник генетики Г. Мендель» «Вторичное открытие законов Менделя», «Группа крови системы MNSs», «Группа крови системы Р», Группы крови системы Kell**».** | 8 |  |
| Раздел 3. Изменчивость и наследственная патология человека. | |  |  |
| Тема 8. Ненаследственная изменчивость. | Понятие изменчивость. Ненаследственная изменчивость: модификации и морфозы. | 1 | 2 |
| Тема 9. Наследственная изменчивость. | Наследственная изменчивость: комбинативная и мутационная.Классификация мутаций. Спонтанный и индуцированный мутагенез. Мутагенные факторы, их классификация, примеры. Антимутагенез. Антимутационные барьеры у эукариот | 1 | 2 |
| Тема 10. Наследственные заболевания человека. | Понятие о наследственной патологии человека, её классификация. Механизмы развития мультифакториальной патологии и экогенетических реакций. Резус-конфликт: суть, механизмы развития, значение для медицины. | 4 | 2 |
| Тема 11. Моногенные заболевания. | Практические занятия: Общая характеристика и эпидемиология моногенных болезней. Факторы риска рождения детей с моногенной патологией.  Этиология, клиника, диагностика, возможности терапии наиболее распространенных моногенных заболеваний (муковисцидоз, наследственный гипотиреоз, фенилкетонурия, галактоземия, адреногенитальный синдром, нейрофиброматоз, миопатия Дюшенна, гемофилия, синдром Марфана). | 2 | 2 |
| Тема 12. Хромосомные синдромы | Практические занятия: эпидемиология, этиология, классификация, общая характеристика, методы диагностики. Факторы риска рождения детей с хромосомными синдромами.  Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов Дауна, Клайнфельтера, Шерешевского – Тёрнера. Возможности терапии. | 1 | 2 |
| Тема13. Тератогенез. | Практические занятия: Врожденные пороки развития: классификация, механизмы возникновения. Определение и классификация тератогенов. Синдром краснушного поражения плода. Фетопатии: алкогольная, диабетическая, фенилаланиновая. Критические периоды онтогенеза человека. | 1 | 2 |
| Тема14. Методы диагностики наследственных заболеваний человека. | Практические занятия: Клинико-генеалогический метод. Методика составления и описания родословных. Критерии различных типов аутосомного и сцепленного с полом наследования.  Практические занятия: Молекулярно-генетические методы: возможности использования в практической медицине. Основные принципы ДНК-диагностики наследственных болезней.  Цитогенетический метод: сущность и назначение.  Биохимические методы исследования: сущность и назначение. | 2 | 2 |
| Тема 15. Профилактика наследственной патологии. | Концепция генетического груза. Первичная, вторичная и третичная профилактика наследственной патологии. Периконцепционная профилактика. Пренатальная диагностика, неонатальный скрининг, медико-генетическое консультирование. | 2 | 2 |
|  | Самостоятельная работа:  **1.** Изучение основной и дополнительной литературы.  2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.  3. Составление родословных схем.  4. Подготовка реферативных сообщений: «Показания для проведения цитогенетических исследований», «Молекулярно-генетические методы исследования» «Антропогенные факторы мутагенеза», «Радиационный мутагенез», «Биологические факторы мутагенеза»), «Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах», «Клинические проявления хромосомных аберраций», «Главные черты клинической картины генных болезней», «Клинический полиморфизм генных заболеваний и его причины», «Генетика некоторых генных болезней – болезни Реклингхаузена, миотоническая дистрофия, семейная гиперхолестериемия и др.», «Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности», «Возможные механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью». | 10 |  |
|  |  | 60 |  |

# **3. условия реализации программы дисциплины «генетика человека с основами медицинской генетики»**

* 1. **Требования к минимальному материально-техническому обеспечению**

Реализация программы учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета.

Оборудование учебного кабинета:

Технические средства обучения: проектор, экран, компьютер с лицензионным программным обеспечением, слайдоскопы, микроскопы «Биолам», ХSP -102В.

Наглядные пособия:

1.Таблицы: «Строение прокариотической клетки», «Строение эукариотической клетки», «Классификация форм размножения», «Гаметогенез», «Яйцеклетка», «Типы яиц», «Сперматозоид», «Митотический цикл», «Митоз», «Мейоз».

Раздаточный материал (схемы): митотический цикл, мейоз.

2. Таблицы: «Строение ДНК», «Репликация ДНК», «Этапы реализации генетической информации».

Раздаточный материал: рисунки ДНК, т-РНК, и-РНК, свойства генетического кода, биохимический код.

Наборы задач на моделирование этапов реализации генетической информации»

3.Таблицы: «Генетический аппарат клетки», «Кариотип человека», «Денверская номенклатура», «Строение метафазной хромосомы», мультимедийная презентация «Генетический аппарат эукариотической клетки», «Классификация форм изменчивости», «Генные мутации», «Мутации на клеточном уровне».

Раздаточный материал: «Уровни мутационного процесса», «Медицинские последствия мутагенеза».

4.Таблицы – схемы на различные типы взаимодействия аллельных и неаллельных генов, наследование групп крови по системе АВО (Н), типы наследования моногенных признаков у человека, сцепленное наследование, раздаточный материал на наследование групп крови по системе АВО (Н). Наборы задач.

# **3.2. Информационное обеспечение обучения**

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

**Основная литература**

1. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики [Текст] : учеб. пособие/ Н. А. Курчанов. - 2-е изд., перераб. и доп.. - Санкт-Петербург : СпецЛит, 2009. - 190,[1] с.: ил.
2. Хандогина Е.К. Генетика человека с основами общей генетики [Текст] : учеб. пособие/ Е.К. Хандогина. – М.: ГЭОТАР, 2013.

**Интернет-ресурсы:**

http: // www. medbiol.ru

http://medicalplanet.su/genetica/2.html

http:// nedug.ru. library.

http:// krugosvet.ru >enc/nauka- i- tehnika. Html

http://lib.usu.ru/rus/news/2011/11/01/2326

http://www.rsl.ru

**Дополнительная литература.**

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М. Геотар-Мед, 2004.
2. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и мед. генетика (лекции и задачи). - Ростов-на-Дону: Изд-во «Феникс», 2002.
3. Лютикова Т.М., Артемьев В.Н., Губарева Е.С. Мед. биология с основами генетики. - Москва: АНМИ, 2002.
4. Козлова С.И. , Семанова Е.А., Демикова Н.С. , Блинникова О.Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. - М., Медицина, 1996.
5. Приходченко Н.Н., Шкурат Т.П. Основы генетики человека. - Ростов-на-Дону: Изд-во «Феникс», 1997.

# **4. Контроль и оценка результатов освоения Дисциплины «генетика человека с основами медицинской генетики»**

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

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Результаты обучения**  **(освоенные компетенции)** | **Результаты обучения**  **(освоенные умения, усвоенные знания)** | **Формы и методы контроля и оценки 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 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности  ОК 6. Работать в коллективе и в команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями  ОК 7. Брать на себя ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий  ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать повышение 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. Обеспечивать безопасные условия труда в профессиональной деятельности  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 2.4.Проводить контроль эффективности лечения.  ПК 3.1.Проводить диагностику неотложных состояний.  ПК 5.3.Осуществлять паллиативную помощь. | 1. Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией. 2. Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии. 3. Проводить предварительную диагностику наследственных болезней. | * Собеседование * Решение задач * Деловая игра по медико-генетическому консультированию |
| 1. Биохимические и цитологические основы наследственности. 2. Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов. 3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. 4. Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза. 5. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения. 6. Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. | * Рефераты * Тесты * Презентации * Доклады |

**ЛИСТ РЕГИСТРАЦИИ ИЗМЕНЕНИЙ В РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_НА 20 / 20 УЧЕБНЫЙ ГОД**

В рабочую учебную программу вносятся следующие изменения:

1.

2.

3.

Рабочая учебная программа пересмотрена и одобрена на заседании методического совета «\_\_\_» \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ 20\_ г.