

ПРИМЕРНАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика человека с основами медицинской генетики

2012 г.

Примерная программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) среднего профессионального образования (далее СПО) по специальности 060301 Фармация.

Организация-разработчик:

Фармацевтический филиал Государственного бюджетного образовательного учреждения среднего профессионального образования «Свердловский областной медицинский колледж».

Государственное бюджетное образовательное учреждение среднего профессионального образования «Ульяновский фармацевтический колледж» Минздравсоцразвития России

Государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального образования Санкт-Петербургская государственная химико-фармацевтическая академия Минздравсоцразвития России. Фармацевтический техникум.

Разработчики:

Рубцова Татьяна Дмитриевна – преподаватель дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» Фармацевтический филиал ГБОУ СПО «Свердловский областной медицинский колледж».

Тарпанова Татьяна Валериевна - преподаватель дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» ГБОУ СПО «Ульяновский фармацевтический колледж» Минздравсоцразвития России;

Тырлышкина Елена Викторовна – преподаватель дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» ГБОУ СПО «Ульяновский фармацевтический колледж» Минздравсоцразвития России;

Дроняева Галина Михайловна - преподаватель дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» ГБОУ ВПО Санкт-Петербургской государственной химико-фармацевтической академии Минздравсоцразвития России. Фармацевтический техникум.

Рекомендована Экспертным советом по профессиональному образованию Федерального государственного учреждения Федерального института развития образования (ФГУ ФИРО)

Заключение Экспертного совета № _____ от «___» _____ 20__ г.

СОДЕРЖАНИЕ

	стр.
1 ПАСПОРТ ПРИМЕРНОЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2 СТРУКТУРА И ПРИМЕРНОЕ СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	5
3 УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРИМЕРНОЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	12
4 КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	14

1. ПАСПОРТ ПРИМЕРНОЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1. Область применения программы

Примерная программа учебной дисциплины является частью примерной основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности СПО 060301 Фармация.

Примерная программа учебной дисциплины может быть использована в дополнительном профессиональном образовании.

1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

Учебная дисциплина Генетика человека с основами медицинской генетики является частью цикла общепрофессиональных дисциплин (ОП.04.) основной профессиональной образовательной программы (ОПОП) по специальности СПО 060301 Фармация базовой подготовки.

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

В результате освоения дисциплины обучающийся должен уметь:

- ориентировать 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.

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 **25** часов.

2. СТРУКТУРА И ПРИМЕРНОЕ 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)	75
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	50
в том числе:	
практические занятия	16
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	25
в том числе:	25
дополнение лекций материалом из рекомендуемой литературы (подготовка сообщений, докладов), составление терминологического словаря, кроссвордов, подготовка и оформление творческой работы по тематике, предложенной преподавателем (или по выбору обучающегося), составление схем и таблиц к тексту, разработка мультимедийных презентаций, решение генетических задач.	
<i>Итоговая аттестация в форме дифференцированного зачета</i>	

2.2. Примерный тематический план и содержание учебной дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические работы, самостоятельная работа обучающихся	Объем часов	Уровень усвоения
1	2	3	4
Раздел 1.	История генетики человека. Программа «Геном человека».		
Тема 1.1. Геном человека.	Содержание учебного материала	1	
	1 Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость.		1
	2 История исследований генетики человека.		
	3 Программа «Геном человека».		
	4 Понятие антропогенетики, медицинская генетика, ее роль в профилактике и лечении наследственных болезней.		
Раздел 2.	Цитологические основы наследственности.		
Тема 2.1. Кариотип человека.	Содержание учебного материала:	1	
	1 Строение и типы метафазных хромосом человека.		1
	2 Современные методы цитологического анализа хромосом.		
	3 Ядро, ядерная оболочка, ядерный сок, ядрышки, хроматин и хромосомы.		
	4 Понятие о кариотипе.		
	Самостоятельная работа обучающихся Работа с учебной литературой, с дополнительной рекомендуемой литературой, работа с Интернет-ресурсами. Подготовка рефератов по темам: «Строение ядра», «Кариотип человека», «Генетические карты». Конспект по теме «Современные направления развития генетики»	1	
Тема 2.2. Жизненный цикл клетки. Митоз.	Содержание учебного материала	2	
	1 Жизненный цикл клетки: интерфаза и период деления.		2
	2 Хромосомные наборы соматических и половых клеток.		
	3 Способы деления эукариотических клеток: митоз, amitoz, 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.		
		Практические занятия Кариотип человека. Строение и типы хромосом. Работа с фотографиями хромосом человека по заданию. Митоз – универсальный способ деления соматических клеток. Определить клетки в разных фазах митоза.	2
	Самостоятельная работа обучающихся Значение различных типов деления в природе и жизни человека. Составление словаря терминов по теме.	2	

Тема 2.3. Мейоз. Гаметогенез.	Содержание учебного материала		2
	1	Бесполое размножение.	
	2	Виды полового размножения.	
	3	Характеристика половых клеток. Строение яйцеклеток. Типы яйцеклеток.	
	4	Строение сперматозоида. Хромосомные наборы половых клеток.	
	5	Образование половых клеток (гаметогенез). Периоды овогенеза и сперматогенеза, сходства и различия.	
	6	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.	
	7	Первое мейотическое деление (редукционное). Профаза I, метафаза I, анафаза I, телофаза I.	
	8	Особенности профазы I – конъюгация и кроссинговер гомологичных хромосом.	
	9	Второе мейотическое деление (эквационное). Профаза II, метафаза II, анафаза II, телофаза II.	
	10	Биологическое значение мейоза.	
	Практические занятия Размножение организмов. Сравнить две формы размножения. Строение половых клеток. Изучить поперечные срезы семенного канальца и яичника млекопитающего. Мейоз. Сравнительная характеристика митоза и мейоза. Развитие половых клеток. Выявить особенности гаметогенеза женских и мужских половых клеток.	2	
	Самостоятельная работа обучающихся Факторы, влияющие на протекание мейоза. Составление словаря терминов по теме. Подготовить сообщение о влиянии лекарственных препаратов на протекание клеточных делений.	2	
Раздел 3.	Биохимические и молекулярные основы наследственности.		
Тема 3.1. Строение и генетическая роль нуклеиновых кислот. Ген и его свойства.	Содержание учебного материала		2
	1	Генный уровень организации наследственного материала. Химическая организация гена.	
	2	Мономеры нуклеиновых кислот – нуклеотиды. Виды нуклеотидов ДНК и РНК.	
	3	Биологический (генетический) код и его свойства.	
	4	Свойства ДНК: репликация и репарация.	
	5	Основные различия в строении и функциях ДНК и РНК.	
	6	Локализация нуклеиновых кислот в клетке.	
	7	Нуклеиновые кислоты. Виды нуклеиновых кислот. ДНК и РНК как биополимеры.	
8	Виды РНК. Структура ДНК. Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика.		
			1

	Самостоятельная работа обучающихся Подготовка рефератов, мультимедийных презентаций по темам: «История открытия и изучения нуклеиновых кислот», «Генетический код человека». Подобрать аннотации лекарственных препаратов, содержащих нуклеиновые кислоты, макро – и – микроэлементы.	1	
Тема 3.2. Строение белковых молекул.	Содержание учебного материала	2	1
	1 Органические вещества клетки.		
	2 Свойства белков. Денатурация. Гидрофильные свойства 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.		
	Самостоятельная работа обучающихся Подготовка рефератов, мультимедийных презентаций по темам: «Проблемы несовместимости белков», «Лекарственные препараты белковой природы (гормоны, ферменты и т.д.)». Подобрать аннотации лекарственных препаратов, полученных при использовании нанотехнологий.	1	
Тема 3.3. Реализация генетической информации. Биосинтез белка. Генетический код и его свойства.	Содержание учебного материала	2	2
	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.		
	Практические занятия Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК. Биосинтез белка. Работа с аннотациями на лекарственные препараты.	2	
	Самостоятельная работа обучающихся Подготовка рефератов, мультимедийных презентаций по теме: «Нарушения при биосинтезе белка и их последствия». Составление словаря терминов по теме. Составление кроссвордов по разделу «Биохимические и молекулярные основы наследственности».	2	
Раздел 4.	Закономерности наследования признаков.		
Тема 4.1. Законы Г. Менделя. Типы скрещивания. Хромосомная теория Т.Моргана.	Содержание учебного материала	2	2
	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.		

	Практические занятия Основные закономерности наследования признаков. Определить характер наследования признаков при моно – и –дигибридном скрещивании. Решение задач.	2	
	Самостоятельная работа обучающихся Составление словаря терминов по теме. Решение задач по теме.	2	
Тема 4.2. Типы наследования признаков.	Содержание учебного материала	1	1
	1 Половые и неполовые хромосомы.		
	2 Аутомсомный и сцепленный с полом типы наследования.		
	3 Доминантный и рецессивный характер наследования.		
	Самостоятельная работа обучающихся Поиск примеров на различные типы наследования признаков.	1	
Тема 4.3. Взаимодействие генов. Наследование групп крови и резус – фактора у человека.	Содержание учебного материала	2	2
	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.		
	Практические занятия Определить характер наследования признаков при взаимодействии генов (наследование групп крови и резус-фактора). Решение задач.	2	
	Самостоятельная работа обучающихся Работа с учебной литературой, с дополнительной рекомендуемой литературой, работа с Интернет-ресурсами, подготовка рефератов. Составление словаря терминов по теме. Подготовка и оформление творческой работы «Генетическое обоснование своей группы крови и резус-фактора».	2	
Тема 4.4. Наследование признаков сцепленных с полом.	Содержание учебного материала	1	2
	1 Половые хромосомы.		
	2 Х-сцепленное наследование, Y-сцепленное наследование.		
	3 Сцепленное с полом наследование.		
	4 Наследственные заболевания, сцепленные с полом (гемофилия, дальтонизм).		
Практические занятия Генетика пола. Определить характер наследования признаков, сцепленных с полом. Решение задач.	2		
	Самостоятельная работа обучающихся Характеристика наследственных заболеваний сцепленных с полом. Профилактика наследственной патологии.	1	
Раздел 5.	Наследственность и среда		
Тема 5.1.	Содержание учебного материала	1	

Модификационная изменчивость. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.	1	Классификация форм изменчивости.	1
	2	Ненаследственная изменчивость.	
	3	Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Закон Кетле.	
	Самостоятельная работа обучающихся Модификационная изменчивость человека: причины и примеры. Подготовка рефератов по теме «Окружающая среда и здоровье человека. Охрана окружающей среды»		
Тема 5.2. Наследственная изменчивость. Мутации, мутагены.	Содержание учебного материала		1
	1	Мутации. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н. И. Вавилова.	
	2	Комбинативная изменчивость.	
	3	Примеры наследственной изменчивости у человека.	
	4	Наследственная изменчивость.	
	5	Классификация мутаций.	
	6	Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды.	
Самостоятельная работа обучающихся Лекарственные препараты как мутагенный фактор: примеры и меры предосторожности.		1	
Раздел 6.	Наследственность и патология		
Тема 6.1. Классификация наследственных заболеваний.	Содержание учебного материала		2
	1	Понятие о моногенных и хромосомных заболеваниях.	
	2	Понятие о мультифакториальных (полигенных) заболеваниях, их особенности, профилактика.	
	3	Наследственные болезни и их классификация.	
Самостоятельная работа обучающихся Характеристика отдельных наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости и т.д.). Подобрать аннотации лекарственных препаратов, используемых при полигенных заболеваниях.		1	
Тема 6.2. Хромосомные заболевания.	Содержание учебного материала		3
	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).	
Самостоятельная работа обучающихся Характеристика отдельных наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости и т.д.).		1	
Тема 6.3. Моногенные заболевания.	Содержание учебного материала		3
	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.		

	Самостоятельная работа обучающихся Характеристика отдельных наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости и т.д).	1	
Тема 6.4. Методы изучения генетики человека.	Содержание учебного материала	2	2
	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, определяемые данными методами.		
	Практические занятия Клинико-генеалогический метод. Составление родословных. Решение задач. Кариотипирование. Составление и анализ кариограмм. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений наследственных заболеваний по фотографиям больных. Работа с аннотациями на лекарственные препараты.	4	
	Самостоятельная работа обучающихся Применение различных методов изучения генетики человека в современной медицине. Составление своей родословной.	3	
Раздел 7.	Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование.		
Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование. Цели, задачи, показания.	Содержание учебного материала (дидактические единицы):	2	1
	1 Цели, задачи медико-генетического консультирования.		
	2 Проспективное и ретроспективное консультирование.		
	3 Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.		
	4 Показания к медико-генетическому консультированию.		
	5 Здоровый образ жизни как один из факторов, исключаящий наследственную патологию.		
	Самостоятельная работа обучающихся Медико-генетическое консультирование в регионе (области, крае, республике и т.д.). Подобрать материал по теме «Правовые и этические вопросы МГК». Творческие работы на тему «Пропаганда здорового образа жизни для профилактики наследственной патологии»	1	
Тема 7.2. Пренатальная диагностика, методы.	Содержание учебного материала (дидактические единицы):	2	1
	1 Методы пренатальной (дородовой) диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).		
	2 Сроки проведения, основные показания, оценка результатов.		
	Самостоятельная работа обучающихся Применение методов пренатальной диагностики в современной медицине, показания и результаты.	1	
Всего:		75	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

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

Оборудование учебного кабинета генетики человека с основами медицинской генетики:

1. Мебель для организации рабочего места преподавателя.
2. Мебель для организации рабочих мест обучающихся.
3. Мебель для рационального размещения и хранения средств обучения (секционные комбинированные шкафы).
4. Доска аудиторная.
5. Тумбочки для ТСО.
6. Шкаф для хранения микроскопов.
7. Шкаф для хранения учебно-наглядных пособий, приборов, микропрепаратов.
8. Микроскопы.
9. Набор готовых микропрепаратов.
10. Комплект учебно-наглядных пособий по дисциплине:
 - таблицы;
 - плакаты;
 - схемы.

Технические средства обучения:

1. Компьютер с выходом в сеть Internet с лицензионным программным обеспечением.
2. Комплект мультимедийного оборудования.

3.2. Информационное обеспечение обучения.

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

Основные источники:

1. Акуленко Л.В., Угарова С.Д., Медицинская генетика. Учебник для медицинских училищ и колледжей, М.: ГЭОТАР - Медиа, 2011г, 208 с. Для специальностей «Сестринское дело», «Акушерство», «Лечебное дело».
2. Акуленко, Л.В., Угаров, С.Д. Биология с основами медицинской генетики. Учебник для медицинских училищ и колледжей / Под ред. О.О. Янушевича, С.Д. Арутюнова, М.: ГЭОТАР – Медиа, 2011, 368 с. Для специальностей «Сестринское дело», «Акушерство», «Лечебное дело».
3. Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д. Медицинская генетика, Ростов-на-Дону «Феникс», 2009г, 320 с.

Дополнительные источники:

1. Савченко А.Ю., Рождественский А.С., Литвинович Е.Ф., Захарова Н.С., Шестирикова А.А., «Основы медицинской и клинической генетики», «Феникс», 2008 г, 416 с.
2. Под ред. Академии РАМН Бочкова Н.П., «Медицинская генетика», М.: ГЭОТАР - Медиа, 2010г., 592 с.
3. Макконки Э. «Геном человека». Перевод с английского Хромова -Борисова Н.Н., М.: - Техносфера, 2008г, 288 с.
4. Курчанов Н.А., «Генетика человека с основами медицинской генетики», руководство для самоподготовки, М.: - АКАДЕМИЯ, 2010г, 191 с.
5. Хандогина, Е. К. «Основы медицинской генетики : учебное пособие для студентов среднего профессионального образования; М.изд. ФОРУМ-ИНФРА-М, 2009 г.176с.
- 6.

Интернет – ресурсы, электронные учебные пособия и учебники:

1. www.genetics.ru
2. <http://genetica.meduniver.com>.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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
<p>Освоенные умения:</p> <ul style="list-style-type: none"> – 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 <p>Усвоенные знания:</p> <ul style="list-style-type: none"> – 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 	<p>Экспертное наблюдение и оценка выполнения практических работ</p> <p>Экспертное наблюдение и оценка выполнения практических работ</p> <p>Экспертное наблюдение и оценка выполнения творческих работ</p> <p>Тестирование</p> <p>Тестирование</p> <p>Тестирование</p> <p>Тестирование</p> <p>Тестирование</p> <p>Тестирование</p>