

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
"Красноярский государственный медицинский университет
имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого"
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Отделение Сестринское дело
Отделение Лабораторная диагностика
Отделение Фармация

АННОТАЦИЯ К РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

"Генетика человека с основами медицинской генетики"

по специальности 34.02.01 Сестринское дело на базе среднего общего образования
очная форма обучения

2018 год

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
"Красноярский государственный медицинский университет
имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого"
Министерства здравоохранения Российской Федерации



21 июня 2018

АННОТАЦИЯ К РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ

Дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Очная форма обучения

Отделение Сестринское дело

Отделение Лабораторная диагностика

Отделение Фармация

Курс - I

Семестр - II

Лекции - 18 час.

Практические занятия - 18 час.

Самостоятельная работа - 18 час.

Экзамен - II семестр

Всего часов - 54

2018 год

При разработке рабочей программы дисциплины в основу положены:

1) ФГОС СПО по 34.02.01 Сестринское дело на базе среднего общего образования, утвержденный приказом Министерства образования и науки Российской Федерации 12 мая 2014 № 502

2) Учебный план по специальности 34.02.01 Сестринское дело на базе среднего общего образования, утвержденный ректором ФГБОУ ВО КрасГМУ им. проф. В.Ф. Войно-Ясенецкого Минздрава России 10.06.2015 г.

Рабочая программа дисциплины одобрена на заседании кафедры (протокол № 10 от 15 июня 2018 г.)

Заведующий отделения Сестринское дело  Кудрявцева Б.В.

Рабочая программа дисциплины одобрена на заседании кафедры (протокол № 0 от 30 ноября 1999 г.)

Заведующий отделения Лабораторная диагностика Овдина В.В.


Рабочая программа дисциплины одобрена на заседании кафедры (протокол № 0 от 30 ноября 1999 г.)

Заведующий отделения Фармация Овдина В.В.


Согласовано:

Руководитель Фармацевтического колледжа  Селютина Г.В.

23 июня 2018 г.

Председатель ЦМК Общепрофессиональных дисциплин  Донгузова Е.Е.

Программа заслушана и утверждена на заседании методического совета ФК (протокол № 10 от 21 июня 2018 г.)

Главный специалист МО  Казакова Е.Н.

Авторы:

- Донгузова Е.Е.

1. Вводная часть

1.1. Планируемые результаты освоения образовательной программы по дисциплине

Цель освоения дисциплины "Генетика человека с основами медицинской генетики" состоит в формировании умений: проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; проводить предварительную диагностику наследственных болезней; знаний: биохимических и цитологических основ наследственности; закономерностей наследования признаков, видов взаимодействия генов; методов изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; основных видов изменчивости, видов мутаций у человека, факторов мутагенеза; основных групп наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; целей, задач, методов и показаний к медико-генетическому консультированию.

1.2. Место учебной дисциплины в структуре ППСЗ университета

1.2.1. Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к циклу ОП.Б.4.

Биология (школьный курс)

Знания: Основы цитологии. Генетика человека

Умения: Определять структурные компоненты клетки. Решать задачи, моделирующие механизм биосинтеза белка. Решать генетические задачи.

Навыки: Работа с микроскопом.

Химия (школьный курс)

Знания: Строение, функции и свойства белковых молекул. Строение и функции жиров, углеводов.

Умения: Определение жиров, углеводов в продуктах растительного происхождения

Навыки: Формулы, связи

Информатика (школьный курс)

Знания: Сбор и обработка информации

Умения: Использование Internet ресурсов и прикладных программных средств (Microsoft Office Word, Microsoft Office PowerPoint)

Навыки: Работа на компьютере

Математика (школьный курс)

Знания: Расчет риска рождения для потомства.

Умения: Использование математических методов решения задач.

Навыки: Расчет формул

2.2. Разделы дисциплины (модуля), компетенции и индикаторы их достижения, формируемые при изучении

№ раздела	Наименование раздела дисциплины	Темы разделов дисциплины	Код формируемой компетенции	Коды индикаторов достижения компетенций
1	2	3	4	5
1.	Введение.			
		Медицинская генетика как наука. Место генетики в практической медицине. Исторические этапы развития генетики. Предмет изучения медицинской генетики. Основные положения клеточной теории.	ОК-1, ОК-2, ОК-4, ОК-5, ОК-8	ОК-1, ОК-2, ОК-4, ОК-5, ОК-8
2.	Основы цитологии.			
		Химический состав клетки 1. Заполнение сравнительных таблиц 1.1. Отличительные особенности митоза и мейоза. 2. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.	ОК-1, ОК-2, ОК-8, ПК-2	ОК-1, ОК-2, ОК-8, ПК-2.1
		Биохимические и цитологические основы наследственности. Закрепление знаний о химическом составе клетки; структуре клетки. Рассмотрение генетической роли нуклеиновых кислот; механизм реализации наследственной информации; строения и функции хромосом. Изучение и анализ микропрепаратов половых клеток человека. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. Различия эукариотических клеток и описание морфофизиологических характеристик. Нахождение основных компонентов клетки (ядро, цитоплазму, оболочку) под световым микроскопом и на электронограмме. Дифференцирование на электронограммах различные органеллы и включения клетки.	ОК-1, ОК-2, ОК-8, ПК-2	ОК-1, ОК-2, ОК-8, ПК-2.1
		Строение и химический состав клетки. Строение и химический состав эукариотической клетки. ДНК - носитель наследственной информации. Строение и функции РНК. Генетический код и его свойства. Репликация ДНК. Репарация ДНК. Синтез белка. Строение и типы метафазных хромосом человека. Понятие кариотипа. Современные методы цитологического анализа хромосом. Понятие о гетеро- и эухроматине. Половой хроматин. Основные типы деления эукариотических клеток.	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5
		Биосинтез белка Закрепление знаний синтеза белка, Рассмотрение процессов репликации ДНК и репарации ДНК. Отличие транскрипции от трансляции. Правила работы с генетическим кодом. Решение задач на определения аминокислотного состава и пользование таблицы генетического года.	ОК-2, ОК-4, ОК-5, ОК-8, ОК-11, ПК-2, ПК-2	ОК-2, ОК-4, ОК-5, ОК-8, ОК-11, ПК-2.5, ПК-2.6
3.	Генетика человека			

		<p>Закономерности наследования признаков. 1. Решение ситуационных задач 1.1. На моногибридное скрещивание 1.2. Дигибридное скрещивание 1.3. Полигибридное скрещивание 1.4. На наследование групп крови и резус - фактор 1.5. Моделирующее сцепленное аутосомно и сцепленное с полом наследование 2. Работа с электронными ресурсами 3. Контрольная работа «Основы генетики».</p>	<p>ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-8, ПК-2</p>	<p>ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-8, ПК-2.1</p>
		<p>Основы генетики. Хромосомная теория Составление генетических схем наследования менделирующих признаков при моно - и дигибридном скрещивании (моногенное наследование доминантных и рецессивных генов). Определение генотип и фенотип потомков по генотипу родителей, а также генотип родителей по фенотипу детей. Моделирование генетических схем наследования признаков при различных формах взаимодействия аллельных и неаллельных генов: а) неполное доминирование, б) кодоминирование, в) множественный аллелизм, г) полигенное наследование, д) эпистаз, е) комплементарность. Закрепление теории Т. Моргана. На примере мух - дрозофил разобрать сцепленные гены, кроссинговер. Изучение карт хромосом человека. Решение генетических задач, моделирующих сцепленное аутосомное и сцепленное с полом наследование.</p>	<p>ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-8, ПК-2, ПК-2</p>	<p>ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-8, ПК-2.1, ПК-2.6</p>
		<p>Закономерности наследования признаков. Виды взаимодействия генов. Сущность законов Менделя. Виды взаимодействия генов. Типы наследования менделирующих признаков. Хромосомная теория наследственности, углубить знания о гене, сформировать представления о генотипе как целостной системе взаимодействующих генов.</p>	<p>ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4</p>	<p>ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4</p>
4.	Медицинская генетика			
		<p>Медицинская генетика 1. Ознакомление и работа с нормативными документами по медицинской генетики. 2. Заполнение таблиц. 2.1. Методы генетики человека. 2.2. Методы пренатальной диагностики 3. Приготовление презентаций.</p>	<p>ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-5, ОК-11, ПК-2, ПК-2</p>	<p>ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-5, ОК-11, ПК-2.1, ПК-2.5, ПК-2.6</p>
		<p>Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Составление родословных семьи для выявления характера наследования нормальных и патологических признаков. Анализирование родословных, прогнозирование риска проявления признака в потомстве. Идентифицирование хромосом человека, дифференцирование мужского и женского кариотипов. Решение ситуационных задач.</p>	<p>ОК-1, ОК-2, ОК-5, ОК-11, ПК-2, ПК-2, ПК-2</p>	<p>ОК-1, ОК-2, ОК-5, ОК-11, ПК-2.1, ПК-2.5, ПК-2.6</p>

		Методы генетики человека. Близнецовый, популяционно-статистический методы и область применения этих методов. Дерматоглифический метод. Методы молекулярной биологии и геной инженерии. Генеалогический метод. Цитогенетический метод. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушение обмена веществ.	ОК-1	ОК-1
		Медико-генетическое консультирование Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фенопротеина). Применение на практике близнецового и статистического анализа исследования генетики человека. Анализирование и составление родословных схем. Решение задач по определению роли наследственности и среды (близнецовый метод). Проведение беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологией в форме деловой игры. Оценивание тезисов профилактической беседы.	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-8, ОК-11, ПК-2, ПК-2, ПК-2, ПК-2	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-8, ОК-11, ПК-2.1, ПК-2.3, ПК-2.5, ПК-2.6
		Медико - генетическое консультирования. Цель и задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. Показания к медико-генетическому консультированию. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Неонатальный скрининг на гипотиреоз, фенилкетонурию. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5
		Консультации		
5.	Наследственность и среда			
		Изменчивость. 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 4. Подготовка реферативных сообщений.	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-5, ОК-8, ОК-11, ПК-2, ПК-2	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-5, ОК-8, ОК-11, ПК-2.5, ПК-2.6
		Изменчивость и ее виды. Мутагенез. Основные виды изменчивости. Виды мутаций у человека (генных, хромосомных, геномных). Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Роль близнецового метода в выявлении роли наследственности и среды в формировании признаков человека. Норма реакции генетически детерминированных признаков. Фенокопии. Экзо - и эндомутагены. Мутагенез, его факторы.	ОК-5, ОК-11	ОК-5, ОК-11
6.	Наследственность и патология			

		Хромосомные болезни. Заболевания, обусловленные структурными аномалиями хромосом. Классификация наследственных болезней. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения: синдрома Дауна, синдрома Эдвардса, синдрома Патау. Клинические синдромы при аномалиях поло-вых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера).	ОК-5	ОК-5
		Наследственная патология Умение классифицировать наследственные болезни. Рассмотрение основных признаков и механизмов возникновения синдрома Дауна, синдрома Эдвардса, синдрома Патау. Ознакомление с особенностями ухода за больными. Умение делать раскладку аномальных кариотипов по фотографиям. Определение типов наследования по родословной. Анализирование родословных. Проведение предварительной диагностики наследственных болезней. Прогнозирование вероятности наследования заболеваний в потомстве. Проведение мероприятий по сохранению и укреплению здоровья. Решение ситуационных задач. Выполнение тестовых заданий.	ОК-1, ОК-5, ОК-8, ОК-11, ПК-2, ПК-2, ПК-2	ОК-1, ОК-5, ОК-8, ОК-11, ПК-2.1, ПК-2.5, ПК-2.6
		Генные болезни Мультифакториальные (полигенных) заболевания; Виды мультифакториальных признаков. Причина, диагностика, лечение фенилкетонурии, галактоземии. Энзимопатии. Нарушение обмена аминокислот, обмена углеводов, липидов. Нарушение обмена гормонов.	ОК-5, ОК-8, ОК-11	ОК-5, ОК-8, ОК-11
		Профилактика наследственной патологии. Рассмотрение количественных и структурных аномалий аутосом. Знание причин моногенных заболеваний, нарушение обмена веществ. Ознакомление с особенностями ухода за больными. Умение делать раскладку аномальных кариотипов по фотографиям. Определение типов наследования по родословной. Прогнозирование вероятности наследования заболеваний в потомстве. Проведение мероприятий по сохранению и укреплению здоровья.	ОК-1, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-8, ОК-11, ПК-2, ПК-2	ОК-1, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-8, ОК-11, ПК-2.1, ПК-2.6
		Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Изолированные врожденные пороки развития. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др.	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-8, ОК-11	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-8, ОК-11

		<p>Зачет Контроль знаний по всем темам курса "Генетика человека с основами медицинской генетики". Биохимические и цитологические основы наследственности. Закономерности наследования при-знаков, виды взаимодействия генов. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагене-за. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения. Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. Компьютерное тестирование. Решение ситуационных задач. Проверка тезисов профилактической беседы. Оценка действий студентов в нестандартных ситуациях при опросе пациентов с наследственной патологией.</p>	ОК-1	ОК-1
--	--	--	------	------