

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

Отделение Лабораторная диагностика

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА МЕЖДИСЦИПЛИНАРНОГО КУРСА

"Теория и практика лабораторных медико-генетических исследований"

по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика 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

междисциплинарного курса Теория и практика лабораторных медико-генетических исследований

Очная форма обучения

Отделение Лабораторная диагностика

Курс - IV

Семестр - VIII

Лекции - 22 час.

Лабораторные работы - 48 час.

Самостоятельная работа - 35 час.

Экзамен - VIII семестр

Всего часов - 105

2018 год

При разработке рабочей программы дисциплины в основу положены:

1) ФГОС СПО по 31.02.03 Лабораторная диагностика на базе среднего общего образования, утвержденный приказом Министерства образования и науки Российской Федерации 11 августа 2014 № 970

2) Учебный план по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика 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 Лабораторная диагностика  Нечесова Ж.В.

Согласовано:

Руководитель Фармацевтического колледжа  Селютина Г.В.

21 июня 2018 г.

Председатель ЦМК Лабораторных дисциплин  Перфильева Г.В.

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

Главный специалист МО  Казакова Е.Н.

Авторы:

- Питрукова О.К.

1. Вводная часть

1.1. Планируемые результаты освоения образовательной программы по дисциплине

Цель освоения дисциплины "Теория и практика лабораторных медико-генетических исследований" состоит в изучении целей и задач медицинской генетики, овладении методами медико-генетического консультирования и основными методами современных генетических исследований, используемых в лабораторной диагностике. В результате изучения профессионального модуля обучающийся должен иметь практический опыт: выполнения основных биохимических, цитогенетических, иммуногенетических методов проведения скрининг-тестов наследственных заболеваний. Уметь: готовить препараты для генетических исследований; проводить основные скрининговые исследования для выявления наследственных заболеваний; проводить контроль качества медико-генетических исследований. Знать: предмет изучения, цели и задачи медицинской генетики; методы медико-генетического консультирования; основные методики современных генетических исследований, используемые в лабораторной диагностике.

1.2. Место учебной дисциплины в структуре ППСЗ университета

1.2.1. Дисциплина «Теория и практика лабораторных медико-генетических исследований» относится к циклу МДК.В.7.5.

Информатика и ИКТ

Знания: теоретических основ информатики, сбора, хранения, поиска, переработки, преобразования, распространения информации

Умения: пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет

Навыки: владения базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет.

Биология с основами генетики

Знания: закономерности индивидуального развития, основы молекулярно-генетического и клеточного уровней, закономерности наследственности и изменчивости человека

Умения: решение задач по генетике на применение знаний по вопросам моно- и полигибридного скрещивания, анализа родословной, сцепленного наследования и наследования признаков, сцепленных с полом

Навыки: работа с текстом, рисунками

Основы патологии

Знания: этиологию, механизмы развития и диагностику патологических процессов в органах и системах; роль структурно-функциональных изменений в формировании сдвигов лабораторных показателей; общие закономерности возникновения, развития и течения патологических процессов; сущность типовых патологических процессов на молекулярно-биологическом, клеточном, тканевом и системном уровнях; патогенетические основы неотложных состояний, их клинические проявления и основные принципы лабораторной диагностики

Умения: оценивать показатели организма с позиции «норма - патология»

Навыки:

(школьный курс)

Знания: задачи, структуру, оборудование, правила работы и технику безопасности в лаборатории клинических исследований;

Умения: готовить биологический материал, реактивы, лабораторную посуду, оборудование; проводить общеклинические лабораторные исследования

Навыки: определения физических и химических свойств, микроскопического исследования биологических материалов

Теория и практика лабораторных биохимических исследований

Знания: задачи, структуру, оборудование, правила работы и техники безопасности в биохимической лаборатории

Умения: определять биохимические показатели крови, мочи, ликвора и т.д.; работать на биохимических анализаторах; вести учетно-отчетную документацию; принимать, регистрировать, отбирать клинический материал

Навыки: определения показателей белкового, липидного, углеводного и минерального обменов, активности ферментов, белков острой фазы, показателей гемостаза

Молекулярная биология

Знания: основные методики современных исследований молекулярной биологии, используемые в лабораторной диагностике

Умения: применять основные методики современных исследований молекулярной биологии, используемые в лабораторной диагностике

Навыки:

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 в медицинскую генетику.			
		Введение в медицинскую генетику Предмет изучения медицинской генетики. Цели, задачи, методы медицинской генетики. Этические проблемы медико-генетических исследований. Понятие о врожденных пороках и наследственных заболеваниях. Классификация наследственных болезней. Характеристика их. Источники биологического материала при лабораторных исследованиях наследственной патологии. Особенности подготовки пациента. Методика взятия, стабилизации биоматериала. Правила доставки, хранения, оценки биоматериала.	ОК-1, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-10, ОК-14	ОК-1, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-10, ОК-14
		Введение в медицинскую генетику.	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-6, ОК-7, ОК-8, ОК-11, ОК-13, ОК-14, ПК-7, ПК-7, ПК-7	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-6, ОК-7, ОК-8, ОК-11, ОК-13, ОК-14, ПК-7.1, ПК-7.4, ПК-7.5
		Цитологические и биохимические основы наследственности Типы клеточной организации. Клеточное ядро: строение, функции. Нуклеиновые кислоты: Дезоксирибонуклеиновая кислота: строение, свойства, функции. Рибонуклеиновая кислота: строение, функции, виды РНК. Генетическая роль нуклеиновых кислот в передаче наследственной информации.	ОК-1, ОК-4	ОК-1, ОК-4
2.	Закономерности наследования			
		Закономерности наследования	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-6, ОК-8, ОК-10, ОК-11, ОК-13, ОК-14, ПК-7, ПК-7, ПК-7	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-6, ОК-8, ОК-10, ОК-11, ОК-13, ОК-14, ПК-7.1, ПК-7.4, ПК-7.5

		Закономерности наследования признаков Сущность законов Г. Менделя. Наследование альтернативных признаков. Аутосомное и сцепленное с полом наследование. Генотип как целостная система взаимодействующих генов. Наследование признаков при взаимодействии неаллельных генов: эпистаз, комплементарность, полимерия. наследование признаков при взаимодействии аллельных генов: доминирование, неполное доминирование, сверхдоминирование, кодоминирование.	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14
		Методы медицинской генетики Особенности человека как объекта генетических исследований. Генеалогический метод. Методика составления схем родословных и их анализ. Особенности родословной при аутосомно-рецессивном, аутосомно-доминантном и сцепленном наследовании. Анализ близкородственных браков. Близнецовый метод. Биохимический метод. Цитогенетический метод. Основные показания для использования. Кариотипирование – определение качества и количества хромосом. Методы экспресс-диагностики X- и Y-хроматина. Метод дерматоглифики, методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод.	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14
3.	Наследственная и врожденная патология			
		Наследственная и врожденная патология	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-6, ОК-8, ОК-10, ОК-11, ОК-13, ОК-14, ПК-7, ПК-7	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-6, ОК-8, ОК-10, ОК-11, ОК-13, ОК-14, ПК-7.4, ПК-7.5
		Мутации аутосом и хромосомные заболевания Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. качественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Структурные аномалии хромосом.	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14
		Мутации половых хромосом и хромосомные заболевания Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y-хромосоме. Структурные аномалии хромосом.	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14

		Генные болезни Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. Х-сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. У-сцепленные заболевания. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14
		Митохондриальные заболевания Строение и функции митохондрий. Симбиотическая теория происхождения митохондрий. Цитоплазматическая наследственность. Формы митохондриальных заболеваний	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14
		Врожденная патология Врожденные патологические процессы. Внутривутробно приобретенные болезни. Пороки развития и их механизмы.	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14
4.	Лабораторная диагностика наследственной патологии			
		Лабораторная диагностика наследственной патологии	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-6, ОК-7, ОК-8, ОК-9, ОК-10, ОК-11, ОК-12, ОК-13, ОК-14, ПК-7, ПК-7, ПК-7, ПК-7, ПК-7, ПК-7	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-6, ОК-7, ОК-8, ОК-9, ОК-10, ОК-11, ОК-12, ОК-13, ОК-14, ПК-7.1, ПК-7.2, ПК-7.3, ПК-7.4, ПК-7.5, ПК-7.6
5.	Медико-генетическое консультирование			
		консультации		
		Медико-генетическое консультирование Основные цели и задачи медико-генетического консультирования. Методы медико-генетического консультирования. Цитогенетический анализ: показания для проведения, роль в диагностике хромосомных болезней.	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14
		Пренатальная диагностика, диагностика новорожденных Проведение современных экспресс-методов пренатальной и предимплантационной диагностики наследственных болезней.	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14