

Департамент образования и науки Тюменской области
Государственное автономное профессиональное образовательное учреждение
Тюменской области
«Ишимский медицинский колледж»

Рассмотрена на заседании ЦМК
Клинических дисциплин

от «27» 11 2020 г.

Протокол № 3

Председатель ЦМК:

М Малецкая Н.С.

Утверждаю
Директор ГАПОУ ТО
«Ишимский медицинский
колледж»



Иванкова А.В.

2020 г.

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ОБЩЕОБРАЗОВАТЕЛЬНАЯ
ОБЩЕРАЗВИВАЮЩАЯ ПРОГРАММА
«Основы медицинской генетики»**

Уровень программы: базовый
Возраст обучающихся: 11-45 лет

г. Ишим, 2020 г.

Организация-разработчик: Государственное автономное профессиональное образовательное учреждение Тюменской области «Ишимский медицинский колледж».

Разработчик: Ромащенко Ирина Михайловна, преподаватель высшей квалификационной категории ГАПОУ ТО «Ишимский медицинский колледж».

СОДЕРЖАНИЕ

1. Пояснительная записка	3
2. Учебный (тематический) план	7
3. Содержание учебного (тематического) плана	8
4. Организационно-педагогические условия реализации программы	11
5. Учебно-методическое обеспечение программы	12

ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Дополнительная общеобразовательная общеразвивающая программа «Основы медицинской генетики» (далее – Программа) естественнонаучной направленности, базового уровня, рекомендована обучающимся общеобразовательных школ, средних и высших профессиональных образовательных организаций. Изучение учебной дисциплины ставит своей целью формирование и развитие у обучающихся общекультурных и профессиональных компетенций: формирование знаний о биохимических и цитологических основах наследственности, закономерностей наследования признаков, методов изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии и показания к медико-генетическому консультированию. Программа дисциплины способствует формированию интереса к изучению основных групп наследственных заболеваний, причин и механизмов возникновения, а так же умений использовать теоретические знания при решении ситуационных и проблемных задач.

Актуальность Данный курс включает в себя проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

Основное внимание семинарских занятий направлено на обучение студентов получать необходимую, современную информацию из статей, журналов и Интернета, а также анализировать ее. Отличительной особенностью данной Программы является создание системы личностно-ориентированного обучения, парацентрической технологии обучения.

Новизна

Программа разработана с учётом новейших открытий в области медицины. Программа характеризуется разнообразием форм и методов, позволяющих обучающимся приобрести практические умения и навыки.

Требования к слушателям: для категорий лиц с 11 до 45 лет.

Формы освоения программы: очно-заочная с применением дистанционных образовательных технологий, электронного обучения.

Цель Программы – заключается в овладении теорией и практикой, получении новых и совершенствовании имеющихся знаний, практических навыков.

Реализация поставленной цели предусматривает решение ряда задач.

Задачи Программы

Обучающие:

- современные проблемы биомедицины и понимать значение биомедицины для современной науки и практики;
- использовать фундаментальные биологические представления в сфере профессиональной деятельности, в том числе для постановки и решения новых задач

Развивающие:

- расширить область знаний по медицине;
 - развить познавательный интерес, интеллектуальные и творческие способности;
 - развить умения работать с разными источниками медицинской информации, исследовательские и практические умения, коммуникативную культуру.

Воспитательные:

- воспитать у обучающихся ответственное отношение к своему здоровью и здоровью окружающих.

Отличительная особенность Программы состоит в том, что в основе принципов реализации данной программы лежит не только теоретическая подготовка, но и развитие практических навыков, изучение основ диагностики жизнеугрожающих состояний, развитие профессиональных качеств, воспитание глубокой ответственности, чувства долга, морали, гуманизма.

Категория обучающихся

Работа ведется в разновозрастных группах, группы комплектуются из слушателей 11 - 45 лет.

Сроки реализации Программы

Программа рассчитана на 1 год обучения. Общее количество часов в год составляет 36 часа.

Формы и режим занятий

Программа реализуется 1 раз в неделю по 2 часа (2 раза по 45 минут с перерывом 15 минут), 36 часов в год. Программа включает в себя 10 часов лекционных (дистанционно) и 26 часов практических занятий.

Планируемые результаты освоения Программы

По итогам реализации Программы, обучающиеся будут

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;

По итогам реализации Программы, обучающиеся будут

уметь:

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;

Формы контроля и оценочные материалы служат для определения результативности освоения программы слушателями. Во время проведения занятий осуществляются следующие виды контроля: входной контроль – тестирование, текущий контроль в виде опросов и выполнения практикумов.

Формы проведения контроля:

- тестирование;
- опрос, эссе;
- практикум с решением ситуационных задач.

СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ

Учебный (тематический) план

	Название раздела/темы	Количество часов			Формы аттестации и контроля
		Всего	Теория	Практика	
1.	Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины.	3	1	2	Эссе.
2.	Цитологические и биохимические основы наследственности.	4	2	2	Опрос. Текущий контроль в форме тестирования.
3.	Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.	3	1	2	Опрос. Текущий контроль в форме тестирования.
4.	Закономерности наследования признаков.				
4.1	Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании.	4	1	2	Опрос. Решение ситуационных задач.
4.2	Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.	5	1	4	Опрос. Текущий контроль в форме тестирования.
5.	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	4	1	2	Текущий контроль в форме тестирования.
6.	Наследственность и патология.	5	1	4	Опрос. Текущий контроль в форме тестирования.
7.	Методы изучения наследственности и изменчивости.	3	1	2	Опрос. Текущий контроль в форме тестирования.
8.	Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.	5	1	4	Опрос. Текущий контроль в форме тестирования.
	Итоговый контроль	2		2	Зачет*
	ИТОГО:	38	10	26	

* В процессе устного опроса преподаватель оценивает качество

теоретических и практических знаний у обучающихся.

Содержание учебного (тематического) плана

Тема 1. Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины.

Теоретическое занятие по теме 1.

Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека.

Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека.

Разделы дисциплины «генетика человека с основами медицинской генетики». Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами.

История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.

Практическое занятие по теме 1.

Написание эссе. Оформление словаря терминов.

Тема 2. Цитологические и биохимические основы наследственности.

Теоретическое занятие по теме 2.

Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения, иммунокомпетентные клетки и их функции;

Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла.

Практическое занятие по теме 2.

Текущий контроль в форме тестирования. Работа с препаратами и микроскопами.

Тема 3. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.

Теоретическое занятие по теме 3.

Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.

Практическое занятие по теме 3.

Текущий контроль в форме тестирования.

Тема 4. Закономерности наследования признаков.

Теоретическое занятие по теме 4.

Сущность законов наследования признаков у человека.

Типы наследования признаков у человека.

Генотип и фенотип.

Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия
Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.

Практическое занятие по теме 4.

Решение разноуровневых ситуационных задач моделирующих моно - и дигибридное скрещивание. Взаимодействие между генами.

Тема 5. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.

Теоретическое занятие по теме 5.

Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости; виды иммунитета;
Причины и сущность мутационной изменчивости.
Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).
Эндо - и экзомутагены.
Мутагенез, его виды.
Фенокопии и генокопии.

Практическое занятие по теме 5.

Текущий контроль в форме тестирования. Работа с препаратами и микроскопами.

Тема 6. Наследственность и патология.

Теоретическое занятие по теме 6.

Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков.

Практическое занятие по теме 6.

Текущий контроль в форме тестирования.

Тема 7. Методы изучения наследственности и изменчивости.

Теоретическое занятие по теме 7.

Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследованием.
Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Молекулярные методы: ДНК – диагностика; блот – гибридизация, ПЦР (полимеразная цепная реакция) Вложенная ПЦР, инвертированная ПЦР, этапы реакции, основные методы ДНК диагностики косвенный, прямые, метод гетеродуплексного ПДРФ , ПЦР в реальном времени. Секвенирование, пиросеквенирование.

Практическое занятие по теме 7.

Текущий контроль в форме тестирования.

Тема 8. Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.

Теоретическое занятие по теме 8.

Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Этапы консультирования: диагностика болезни, определение типа наследования, оценка генетического риска. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию.

Практическое занятие по теме 8.

Текущий контроль в форме тестирования. Решение ситуационных задач повышенной сложности

Тема 9. Итоговый контроль.

Практическое занятие по теме 9.

Зачет в форме устного опроса по билетам.

ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ОБУЧАЮЩИМИСЯ

Оценочные средства текущего контроля успеваемости

№ п/п	Форма контроля
1	Тестовые задания
2	Выполнение практического навыка
3	Вопросы для собеседования

Оценочные средства итоговой аттестации обучающихся

№ п/п	Форма контроля
1	Тестирование
2	Устный опрос
3	Решение ситуационных задач повышенной сложности

Образовательные технологии

В процессе освоения дисциплины используются следующие образовательные технологии, способы и методы формирования компетенций: лекция, семинары в форме проблемно-исследовательской беседы, написание эссе и письменных работ, решение ситуационных задач повышенной сложности, творческие задания, проектные технологии, просмотр, анализ и обсуждение видео- и мультимедийных материалов.

При реализации Программы в учебном процессе используются методические пособия, дидактические материалы, фото и видеоматериалы,

журналы и книги, материалы на электронных носителях.

При проведении занятий используются следующие методы обучения:

- информационные:
 - словесные (лекции, семинары, беседы, консультации);
 - наглядные (наглядных пособий, слайдов, видео);
 - метод проблемного изложения (разбор примеров из реальной жизни);
- деятельностные:
 - практические (тестовые задания);

Усвоение материала контролируется при помощи опросов, тестирования, выполнения практических заданий.

Заключительное занятие проводится в форме зачетной работы.

Материально-технические условия реализации Программы

Кабинет.

Оснащение: учебная мебель, мультимедийное оборудование, шкаф трёх секционный для хранения микроскопов, учебно-наглядных пособий; флипчарт.

Перечень материалов

Наименования учебных материалов	Количество
Учебные пособия, мультимедийные презентации.	8
Обучающие видеофильмы	8
Мультимедийный проектор	1
Экран для демонстрации учебных фильмов	1
Персональный компьютер (ноутбук)	1
Микроскопы	12
Микропрепараты	30

ИСПОЛЬЗУЕМАЯ ЛИТЕРАТУРА

Основная литература:

1. Асанов, А. Ю. Основы генетики и наследственные нарушения у детей: учебное пособие для студ. высш. пед. учеб. заведений/ А. Ю. Асанов, Н. С. Демикова, С. А. Морозов; под ред. А. Ю. Асанова. – М.: Издательский центр «Академия», 2017. – 224 с.
2. Гайнутдинов, И. К. Медицинская генетика: учебник/ И. К. Гайнутдинов. – Изд. 3-е. – Ростов н/Д: Феникс, 2016. – 314 с.
3. Корольчук, Л. А. Пособие по медицинской генетике для студентов медицинских училищ/ Л. А. Корольчук. - М. : ФГОУ «ВУНМЦ Росздрава», 2016. – 117 с.
4. Тимолянова, Е. К. Медицинская генетика/ Е. К. Тимолянова. – Ростов н/Д: Феникс, 2017. – 304 с.
5. Щипков, В. П. Общая и медицинская генетика : учеб. пособие для студ. высш. мед. учеб. заведений/ В. П. Щипков, Г. Н. Кривошеина. – М. : Издательский центр «Академия», 2016. – 256 с.

Дополнительная литература:

1. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика (лекции и задачи). – Ростов-на-Дону: Феникс, 2012.
2. Рис, Стернберг. Введение в молекулярную биологию. – М.: Мир, 2012.
3. Тейлор Д., Грин Н., Стаут У. Биология. – М.:Мир, 2012.
4. Фросин В.Н. Учебные задачи по общей и медицинской генетике. – Казань: Магариф, 2015.
5. Мерфи Э., Чейз Г. Основы медико-генетического консультирования. – 2014.
6. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. В 3 т. – М.: Мир, 2013.

Базы данных, информационно-справочные и поисковые системы - Интернет-ресурсы, отвечающие тематике дисциплины

Бесплатные рефераты, курсовые и дипломные работы на сайте БИБЛИОФОНД.РУ. Электронная библиотека студент Режим доступа на 01.11.2020г : <http://www.bibliofond.ru/view.aspx?id=458463>