

Министерство образования и науки Пермского края
Государственное бюджетное образовательное учреждение
«Академия первых»

ПРИНЯТА

педагогическим советом
ГБОУ «Академия первых»

Протокол от 16.06.2022 № 7

УТВЕРЖДЕНА

приказом директора
ГБОУ «Академия первых»

от 17.06.2022 № 164



**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ОБЩЕРАЗВИВАЮЩАЯ ПРОГРАММА
естественно-научной направленности
«Медицинская генетика (базовый курс)»**

Возраст обучающихся: 15-17 лет

Срок реализации программы: 24 часа

Составитель программы:
Ю.А. Уточкин
кандидат медицинских
наук, доцент кафедры
общественного здоровья и
здравоохранения №2 с
курсом информатизации
здравоохранения ФГБОУ
ВО ПГМУ имени
академика Е.А. Вагнера
Минздрава России

Пермь
2022

ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Направленность (профиль) программы: настоящая программа «Медицинская генетика (базовый курс)» является дополнительной общеразвивающей программой естественно-научной направленности, относящейся к базовому уровню реализации.

Актуальность программы: настоящая программа пропагандирует медицинские и гигиенические знания; углубляет знания и умения обучающихся по биологии и генетике человека. Использует межпредметные связи со школьными курсами биологии, химии, ОБЖ, способствует этическому воспитанию учащихся. Программа во всех её формах способствует всестороннему развитию личности обучающегося, направлена на совершенствование его интеллектуального, духовного, физического развития.

Отличительные особенности программы: программа «Медицинская генетика (базовый курс)» рассчитана на интенсивный краткосрочный, а не растянутый по времени реализации курс обучения, включающий 24 часа аудиторной работы детского объединения.

Адресат программы: программа «Медицинская генетика (базовый курс)» предназначена для детей 15-17 лет, обучающихся в 9-11 классах общеобразовательных организаций, которые уже освоили начальные и базовые знания в области биологии и генетики человека в рамках школьных уроков биологии.

Срок реализации программы: программа реализуется в течение 24 часов (включающих знакомство с образовательным контентом, самостоятельное решение заданий по изученным темам, решение итоговой контрольной работы).

Формы обучения: настоящая программа предполагает возможность удаленного получения образования с использованием электронных форм обучения. Численный состав объединения обучающихся с использованием дистанционных технологий (группы) – не ограничен.

ЦЕЛЬ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ

Целью реализации настоящей дополнительной общеразвивающей программы является приобретение обучающимися теоретических знаний в области биологии, медицины и генетики, совершенствование исследовательских навыков в изучении медицинской генетики.

ЗАДАЧИ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ

Образовательные задачи:

- познакомить обучающихся с важнейшими понятиями современной медицины;
- сформировать систему специальных знаний в области медицинской генетики.;
- создать условия для личностного развития обучающихся.

Развивающие задачи:

- удовлетворить индивидуальные потребности обучающихся в интеллектуальном развитии;
- выявить и сформировать интеллектуальные способности обучающихся;
- выявить и поддержать талантливых обучающихся.

Воспитательные задачи:

- обеспечение духовно-нравственного воспитания обучающихся;
- помочь в позитивной социализации и профессиональном самоопределении.

ФОРМЫ И РЕЖИМ ЗАНЯТИЙ

Форма организации занятий индивидуальная, занятия проходят в дистанционном формате. Формы занятий: дистанционное освоение теории, дополнительные ссылки на источники с информацией, выполнение практических заданий с последующей самопроверкой.

ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ

В результате освоения дополнительной общеразвивающей программы «Медицинская генетика (базовый курс)» обучающийся должен **знать**: основы генетики, наследственности и изменчивости; основные симптомы и проявления генетических заболеваний, их классификацию, диагностику, лечение и профилактику.

Используя эти знания, обучающийся должен **уметь**: оказывать первую помощь при травмах и острых состояниях, выделять характерные симптомы генетических заболеваний; развить навыки научно-исследовательской деятельности в области биологии и физиологии человека.

Способы определения результативности:

Домашние задания с самопроверкой, итоговый контроль в формате эссе по теме «Описание новых открытий и достижений в медицинской генетике, геной инженерии и биотехнологии».

Критерии оценивания (максимум 5 баллов за каждый пункт):

1. Четкость, логичность изложения материала
2. Полнота изложения материала
3. Соблюдение структуры текста (введение, основная часть, заключение)
4. Грамотное оформление
5. Соответствие содержания эссе заявленной теме

СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ
УЧЕБНЫЙ ПЛАН
ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ ОБЩЕРАЗВИВАЮЩЕЙ ПРОГРАММЫ
«Медицинская генетика (базовый курс)»

№	Название раздела, темы	Количество часов			Форма аттестации / контроля
		Всего	Теория	Практика	
1	Происхождение жизни	2	1	1	Тестирование
2	Генетика. Наследственность и изменчивость	2	1	1	Тестирование
3	Мутагены и мутации	2	1	1	Тестирование
4	Генетика и биотическая среда. Эпигенетика	2	1	1	Тестирование
5	Геномные аутосомно-рецессивные заболевания. Фенолкетонурия и серповидно-клеточная анемия	2	1	1	Тестирование
6	Генетические заболевания, сцепленные с полом. Дальтонизм. Гемофилия	2	1	1	Тестирование
7	Хромосомные заболевания. Синдром Шершевского-Тернера. Синдром кошачьего крика. Синдром Дауна. Синдром Эдвардса	4	2	2	Тестирование
8	Полигенные (мультифакториальные) заболевания. Сахарный диабет. Артериальная гипертензия. Бронхиальная астма.	2	1	1	Тестирование
9	Технология геномного редактирования	2	1	1	Тестирование
10	Итоговая контрольная работа	4	0	4	Эссе

СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОГО ПЛАНА

Тема 1. Происхождение жизни

Теория:

Происхождение жизни. Роль первичной атмосферы и метеоритов в происхождении жизни. Универсальный общий предок. Первичные формы жизни. РНК и ДНК. Наследование признаков.

Практика:

Решение задач (тестирование)

Тема 2. Генетика. Наследственность и изменчивость

Теория:

Понятие генетики. Наследственности и изменчивости. Основоположник генетики – Грегор Мендель. Законы Менделя. Виды изменчивости. Норма реакции. Понятие врожденных и наследственных болезней. Классификация наследственных заболеваний. Генные аутосомно-доминантные и аутосомно-рецессивные заболевания. Наследственные заболевания сцепленные с полом. Полигенные (мультифакториальные) заболевания. Хромосомные заболевания.

Практика:

Решение задач (тестирование)

Тема 3. Мутагены и мутации

Теория:

Понятие мутагена. Классификация мутагенов по происхождению и по природе возникновения. Понятие мутации. Виды хромосомных мутаций. Примеры самых распространенных хромосомных мутаций. Виды генных и геномных мутаций. Примеры самых распространенных генных и геномных мутаций.

Практика:

Решение задач (тестирование).

Тема 4. Генетика и биотическая среда. Эпигенетика

Теория:

Понятие биотической среды и биотических факторов среды. Основные формы отношений между организмами. Влияние живых организмов друг на друга. Типы биотических взаимодействий между живыми организмами. Непосредственные и косвенные действия биотических факторов. Понятие эпигенетики. Влияние эпигенетических механизмов программирования на состояние здоровья.

Практика:

Решение задач (тестирование)

Тема 5. Геномные аутосомно-рецессивные заболевания. Фенолкетонурия и серповидно-клеточная анемия

Теория:

Понятие фенолкетонурии. Наследование признака. Симптомы и проявления. Классификация фенолкетонурии по степени тяжести. Диагностика фенолкетонурии. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика. Серповидно-клеточная анемия. Наследование. Симптомы и проявления. Классификация. Диагностика. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика.

Практика:

Решение задач (тестирование)

Тема 6. Генетические заболевания, сцепленные с полом. Дальтонизм. Гемофилия

Теория:

Понятие гемофилии. Наследование признака. Симптомы и проявления гемофилии. Классификация гемофилии по степени тяжести. Диагностика гемофилии. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика. Дальтонизм. Наследование. Симптомы и проявления дальтонизма. Классификация дальтонизма по видам. Диагностика дальтонизма. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика.

Практика:

Решение задач (тестирование)

Тема 7. Хромосомные заболевания. Синдром Шершевского-Тернера. Синдром кошачьего крика. Синдром Дауна. Синдром Эдвардса

Теория:

. Понятие синдрома Шершевского-Тернера. Наследование. Симптомы и проявления синдрома Шершевского-Тернера. Классификация синдрома Шершевского Тернера по степени тяжести. Диагностика синдрома Шершевского-Тернера. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика. . Синдром кошачьего крика. Наследование признака. Симптомы синдрома кошачьего крика. Проявления синдрома. Классификация. Диагностика. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика. Синдром Дауна. Наследование признака, его симптомы и проявления. Диагностика дальтонизма. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика.

Практика:

Решение задач (тестирование)

Тема 8. Полигенные (мультифакториальные) заболевания. Сахарный диабет. Артериальная гипертензия. Бронхиальная астма

Теория:

Понятие сахарного диабета. Наследование. Симптомы и проявления сахарного диабета. Классификация сахарного диабета по степени тяжести. Диагностика сахарного диабета. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика. Артериальная гипертензия. Наследование признака. Симптомы артериальной гипертензии. Проявления артериальной гипертензии. Классификация. Диагностика. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика. Бронхиальная астма. Наследование признака, его симптомы и проявления. Диагностика бронхиальной астмы. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика.

Практика:

Решение задач (тестирование)

Тема 9. Технология геномного редактирования

Теория:

История определения последовательности аминокислот в ДНК. Последовательности ДНК бактерий как своеобразная иммунная система. Механизм раскручивания спирали ДНК вируса и его ферментативного разреза. Проблема переноса этого механизма в клетки человека. Решение проблемы геномного редактирования. Использование технологий геномного редактирования в генной терапии.

Практика:

Решение задач (тестирование)

Тема 10. Итоговая контрольная работа

Теория: повторение пройденного материала.

Практика: написание эссе

КАЛЕНДАРНЫЙ УЧЕБНЫЙ ГРАФИК
(УЧЕБНО-ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН)
ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ ОБЩЕРАЗВИВАЮЩЕЙ ПРОГРАММЫ
«Медицинская генетика (базовый курс)»

№ п/п	Месяц	Число	Время проведения занятия	Форма занятия	Кол-во часов	Тема занятия	Место проведения	Форма контроля
1.	Месяц, число и время проведения занятий определяются конкретным периодом организации и проведения образовательных смен (периодов реализации образовательной программы)				2 в том числе:	Происхождение жизни	Дистанционное обучение	
1.1.				Видеолекция	1	Происхождение жизни. Роль первичной атмосферы и метеоритов в происхождении жизни. Универсальный общий предок. Первичные формы жизни. Археи.	Дистанционное обучение	
1.2.				Самостоятельная работа	1	Решение задач (тестирование)	Дистанционное обучение	
2.					2 в том числе:	Генетика. Наследственность и изменчивость	Дистанционное обучение	
2.1.				Видеолекция	1	Понятие генетики. Наследственности и изменчивости.	Дистанционное обучение	

№ п/п	Месяц	Число	Время проведения занятия	Форма занятия	Кол-во часов	Тема занятия	Место проведения	Форма контроля
						<p>Основоположник генетики – Грегор Мендель. Законы Менделя. Виды изменчивости. Норма реакции. Понятие врожденных и наследственных болезней. Классификация наследственных заболеваний. Генные аутосомно- доминантные и аутосомно-рецессивные заболевания. Наследственные заболевания сцепленные с полом. Полигенные (мультифакториальные) заболевания. Хромосомные заболевания.</p>		

№ п/п	Месяц	Число	Время проведения занятия	Форма занятия	Кол-во часов	Тема занятия	Место проведения	Форма контроля
2.2.				Самостоятельная работа	1	Решение задач (тестирование)	Дистанционное обучение	
3.					2 в том числе:	Мутагены и мутации	Дистанционное обучение	
3.1.				Видеолекция	1	Понятие мутагена. Классификация мутагенов по происхождению и по природе возникновения. Понятие мутации. Виды хромосомных мутаций. Примеры самых распространенных хромосомных мутаций. Виды генных и геномных мутаций. Примеры самых распространенных генных и геномных мутаций.	Дистанционное обучение	
3.2.				Самостоятельная работа	1	Решение задач (тестирование)	Дистанционное обучение	

№ п/п	Месяц	Число	Время проведения занятия	Форма занятия	Кол-во часов	Тема занятия	Место проведения	Форма контроля
4.					2 в том числе:	Генетика и биотическая среда. Эпигенетика	Дистанционное обучение	
4.1.				Видеолекция	1	<p>Понятие биотической среды и биотических факторов среды. Основные формы отношений между организмами. Влияние живых организмов друг на друга. Типы биотических взаимодействий между живыми организмами. Непосредственные и косвенные действия биотических факторов. Понятие эпигенетики. Влияние эпигенетических механизмов программирования на состояние здоровья.</p>	Дистанционное обучение	

№ п/п	Месяц	Число	Время проведения занятия	Форма занятия	Кол-во часов	Тема занятия	Место проведения	Форма контроля
4.2.				Самостоятельная работа	1	Решение задач (тестирование)	Дистанционное обучение	
5.					2 в том числе:	Геномные аутосомно-рецессивные заболевания. Фенолкетонурия и серповидно-клеточная анемия	Дистанционное обучение	
5.1.				Видеолекция	1	Понятие фенолкетонурии. Наследование признака. Симптомы и проявления. Классификация фенолкетонурии по степени тяжести. Диагностика фенолкетонурии. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика. Серповидно-клеточная анемия. Наследование. Симптомы и	Дистанционное обучение	

№ п/п	Месяц	Число	Время проведения занятия	Форма занятия	Кол-во часов	Тема занятия	Место проведения	Форма контроля
						проявления. Классификация. Диагностика. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика.		
5.2.				Самостоятельная работа	1	Решение задач (тестирование)	Дистанционное обучение	
6.					2 в том числе:	Генетические заболевания, сцепленные с полом. Дальтонизм. Гемофилия	Дистанционное обучение	
6.1.				Видеолекция	1	Понятие гемофилии. Наследование признака. Симптомы и проявления гемофилии. Классификация гемофилии по степени тяжести. Диагностика гемофилии. Лечение. Осложнения заболевания.	Дистанционное обучение	

№ п/п	Месяц	Число	Время проведения занятия	Форма занятия	Кол-во часов	Тема занятия	Место проведения	Форма контроля
						Профилактика. Понятие дальтонизма. Наследование признака. Симптомы и проявления дальтонизма. Классификация дальтонизма по степени тяжести. Диагностика дальтонизма. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика.		
6.2.				Самостоятельная работа	1	Решение задач (тестирование)	Дистанционное обучение	
7.					4 в том числе:	Хромосомные заболевания. Синдром Шершевского-Тернера. Синдром кошачьего крика. Синдром Дауна. Синдром Эдвардса	Дистанционное обучение	

№ п/п	Месяц	Число	Время проведения занятия	Форма занятия	Кол-во часов	Тема занятия	Место проведения	Форма контроля
7.1.				Видеолекция	2	<p>. Понятие синдрома Шершевского-Тернера. Наследование. Симптомы и проявления синдрома Шершевского-Тернера. Классификация синдрома Шершевского тернера по степени тяжести. Диагностика синдрома Шершевского-Тернера. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика. . Синдром кошачьего крика. Наследование признака. Симптомы синдрома кошачьего крика. Проявления синдрома. Классификация. Диагностика. Лечение.</p>	Дистанционное обучение	

№ п/п	Месяц	Число	Время проведения занятия	Форма занятия	Кол-во часов	Тема занятия	Место проведения	Форма контроля
						Осложнения заболевания. Профилактика. Синдром Дауна. Наследование признака, его симптомы и проявления. Диагностика дальтонизма. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика.		
7.2.				Самостоятельная работа	2	Решение задач (тестирование)	Дистанционное обучение	
8.					2 в том числе:	Полигенные (мультифакториальные) заболевания. Сахарный диабет. Артериальная гипертензия. Бронхиальная астма.	Дистанционное обучение	
8.1.				Видеолекция	1	Понятие сахарного диабета. Наследование.	Дистанционное обучение	

№ п/п	Месяц	Число	Время проведения занятия	Форма занятия	Кол-во часов	Тема занятия	Место проведения	Форма контроля
						<p>Симптомы и проявления сахарного диабета. Классификация сахарного диабета по степени тяжести. Диагностика сахарного диабета. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика. Артериальная гипертензия. Наследование признака. Симптомы артериальной гипертензии. Проявления артериальной гипертензии. Классификация. Диагностика. Лечение. Осложнения заболевания.</p>		

№ п/п	Месяц	Число	Время проведения занятия	Форма занятия	Кол-во часов	Тема занятия	Место проведения	Форма контроля
						Профилактика. Бронхиальная астма. Наследование признака, его симптомы и проявления. Диагностика бронхиальной астмы. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика.		
8.2.				Самостоятельная работа	1	Решение задач (тестирование)	Дистанционное обучение	
9					2 в том числе:	Технология геномного редактирования	Дистанционное обучение	
9.1				Видеолекция	1	История определения последовательности аминокислот в ДНК. Последовательности ДНК бактерий как своеобразная иммунная система. Механизм	Дистанционное обучение	

№ п/п	Месяц	Число	Время проведения занятия	Форма занятия	Кол-во часов	Тема занятия	Место проведения	Форма контроля
						раскручивания спирали ДНК вируса и его ферментативного разреза. Проблема переноса этого механизма в клетки человека. Решение проблемы геномного редактирования. Использование технологий геномного редактирования в генной терапии.		
9.2				Самостоятельная работа	1	Решение задач (тестирование)	Дистанционное обучение	
10.					4 в том числе:	Итоговая контрольная работа	Аудитория	Тестирование
10.1.				Самостоятельная работа	4	Решение итоговой контрольной работы по темам программы.	Аудитория	Эссе

УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ (ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ)

Материально-технические условия реализации программы

Наименование специализированных аудиторий, кабинетов, лабораторий	Вид занятий	Оборудование, программное обеспечение
Место жительства обучающегося (или аудитория)	Видеолекция/ самостоятельная работа	Компьютер мультимедийный проектор, экран, доска (для проведения занятий по месту жительства достаточно планшета или компьютера).

При проведении обучения с использованием дистанционных, в том числе электронных технологий, рабочее место учителя оснащается монитором с большой диагональю (не менее 22 дюймов), звуковыми колонками и микрофоном или головной гарнитурой, веб-камерой (графическое разрешение не менее 1080p). Рабочее место обучающегося оборудуется его родителями (законными представителями) персональным компьютером или ноутбуком с устройствами ввода-вывода графической и звуковой информации. Для доступа в информационно-телекоммуникационную сеть интернет рекомендуется использовать скорость подключения не менее 10 Мбит/сек.

Учебно-методическое обеспечение программы

Литература:

1. Канцельсон Б.А., Привалова Л.И., Кузьмин С.В. и др. Оценка риска, как инструмент социально-гигиенического мониторинга. – Екатеринбург, 2001.
2. Гундаров И.А., Полесский В.А. Профилактическая медицина на рубеже веков. От факторов риска – к резервам здоровья и социальной профилактике. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016.
3. Де Пой Э., Гитлин Л.Н. Методы научных исследований в медицине и здравоохранении. - пер. с англ. Под ред. Власова В.В.. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017.
4. Дежурный Л.И., Шойгу Ю.С. и др. Первая помощь. – Москва, 2018.