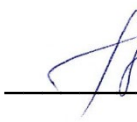
АВТОНОМНАЯ НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ "МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ МГИМО-МЕД"

«УТВЕРЖДАЮ»
Проректор МГИМО-МЕД



_____Е.Н. Гужвина
«02» апреля 2025 г.

Рабочая программа дисциплины
ВВЕДЕНИЕ В МЕДИЦИНСКУЮ ГЕНЕТИКУ

Направление подготовки
31.05.01 Лечебное дело

Форма обучения
очная

ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

Сертификат: 04BC55A5008EB12C894442992EEA3F11EA
Владелец: Гужвина Елена Николаевна
Действителен: с 13.06.2024 до 13.06.2025

г.о. Одинцовский, д. Лапино – 2025

Рабочая программа дисциплины «Введение в медицинскую генетику» составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования (утвержден приказом Министерства науки и высшего образования 12 августа 2020 г. №988).

Автор программы: Баранова Елена Евгеньевна, кандидат медицинских наук, доцент кафедры медицинской генетики ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, медицинский директор ООО "Эвоген".

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПЕРЕЧЕНЬ ПЛАНИРУЕМЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ, СООТНЕСЕННЫХ С ПЛАНИРУЕМЫМИ РЕЗУЛЬТАТАМИ ОСВОЕНИЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ. 4
2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ 5
3. ОБЪЕМ ДИСЦИПЛИНЫ В ЗАЧЕТНЫХ ЕДИНИЦАХ С УКАЗАНИЕМ КОЛИЧЕСТВА АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ, ВЫДЕЛЕННЫХ НА КОНТАКТНУЮ РАБОТУ ОБУЧАЮЩИХСЯ С ПРЕПОДАВАТЕЛЕМ (ПО ВИДАМ ЗАНЯТИЙ) И НА САМОСТОЯТЕЛЬНУЮ РАБОТУ ОБУЧАЮЩИХСЯ 6
4. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ, СТРУКТУРИРОВАННОЕ ПО ТЕМАМ (РАЗДЕЛАМ) С УКАЗАНИЕМ ОТВЕДЕННОГО НА НИХ КОЛИЧЕСТВА АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ И ВИДОВ УЧЕБНЫХ ЗАНЯТИЙ 6
4.1. Разделы дисциплины и трудоемкость по видам учебных занятий (в академических часах) 6
4.2. Содержание дисциплины, структурированное по разделам (темам) ... 9
4.3. Содержание самостоятельной работы обучающихся 11
5. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ, ИНФОРМАЦИОННОЕ И МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ 13
5.1. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины 13
5.2. Материально-техническое обеспечение дисциплины 14
6. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПОДГОТОВКИ К ТЕКУЩЕМУ КОНТРОЛЮ И ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (ПРИМЕРЫ)* 15
6.1. Таблица критериев оценки форм текущего контроля успеваемости.. 15
6.2. Организация промежуточной аттестации обучающихся 19
6.3. Список вопросов для подготовки к текущему контролю и прохождения промежуточной аттестации по дисциплине Введение в медицинскую генетику 19
7. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ 23
8. ИНЫЕ СВЕДЕНИЯ И (ИЛИ) МАТЕРИАЛЫ 24
9. ЛИСТ РЕГИСТРАЦИИ ВНЕСЕННЫХ ИЗМЕНЕНИЙ 25

1. ПЕРЕЧЕНЬ ПЛАНИРУЕМЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ, СООТНЕСЕННЫХ С ПЛАНИРУЕМЫМИ РЕЗУЛЬТАТАМИ ОСВОЕНИЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Цель изучения дисциплины: формирование знаний о наследственности и изменчивости нормальных и патологических признаков человека.

Задачи изучения дисциплины:

- сформировать знания об истории развития и становления генетики как науки;
- сформировать понимание этических аспектов медицинской генетики;
- сформировать знания о молекулярных основах наследственности;
- сформировать понимание цитологических основ наследственности;
- сформировать первичное понимание клинической картины и первичный навык диагностики хромосомных болезней;
- сформировать первичное понимание клинической картины и первичный навык диагностики моногенных форм наследственных болезней;
- сформировать понимание особенностей болезней с наследственным предрасположением;
- сформировать понимание методов генетики человека; принципов расчета повторного генетического риска при моногенной патологии, хромосомных болезнях, мультифакториальных заболеваниях;
- сформировать понимание цитогенетических методов диагностики хромосомных болезней;
- сформировать понимание биохимических методов диагностики наследственных болезней;
- сформировать понимание молекулярно-генетических методов диагностики наследственных болезней.

Процесс изучения дисциплины «Введение в медицинскую генетику» направлен на формирование и развитие следующих компетенций:

Коды компетенции	***Содержание компетенций***	***Индикаторы достижения компетенций***	***Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (в соответствии с профессиональными стандартами (при наличии)***

ОПК-5	Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач	ИОПК-5.1 Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и/или патологические процессы организма человека	**Знать:** нормальные и/или патологические процессы в организме человека; симптомы наиболее распространенных заболеваний внутренних органов; клинические проявления патологических процессов **Уметь:** соотнести теоретические знания о патологических процессах с имеющейся клинической картиной, дать оценку нормальному и/или патологическому состоянию **Владеть:** навыком выявления нормальных и/или патологических процессов в организме человека
		ИОПК-5.2 Способен оценивать результаты клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики для решения профессиональных задач	**Знать:** референтные значения клинико-лабораторных и инструментальных методов диагностики, показатели нормы функциональной диагностики; зависимости изменений нормальных показателей от состояния или заболевания пациента **Уметь:** различать нормальные и патологические показатели при различных методах диагностики, соотносить полученные результаты с патологией внутренних органов **Владеть:** навыком интерпретации результатов клинико-лабораторных, инструментальных и функциональных методов диагностики и использования их для установления диагноза

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Дисциплина относится к обязательной части дисциплин.

Изучение дисциплины ***основано на знаниях***, полученных обучающимися при изучении дисциплин: Биология, Общая химия. Физическая и коллоидная химия

Умения и навыки, полученные в ходе изучения дисциплины необходимы ***для освоения*** учебного материала таких дисциплин основной образовательной программы как: Биологическая химия и метаболизм, Патологическая физиология, Методы визуализации в медицине, Дерматовенерология, Неврология, Психиатрия, Офтальмология, Урология, Оториноларингология, Акушерство и гинекология, Педиатрия, Инфекционные болезни, Госпитальная терапия с курсом эндокринологии, Поликлиническая терапия, Онкология, Лучевая терапия.

Дисциплина изучается на 2 курсе в 1 семестре (в соответствии с учебным планом).

3. ОБЪЕМ ДИСЦИПЛИНЫ В ЗАЧЕТНЫХ ЕДИНИЦАХ С УКАЗАНИЕМ КОЛИЧЕСТВА АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ, ВЫДЕЛЕННЫХ НА КОНТАКТНУЮ РАБОТУ ОБУЧАЮЩИХСЯ С ПРЕПОДАВАТЕЛЕМ (ПО ВИДАМ ЗАНЯТИЙ) И НА САМОСТОЯТЕЛЬНУЮ РАБОТУ ОБУЧАЮЩИХСЯ

Общая трудоемкость (объем) дисциплины составляет 3 зачетных единицы, 108 академических часов.

Объём дисциплины по видам учебных занятий (в часах)

Вид учебной работы		**Всего часов**	**Семестры**
			2
Аудиторные занятия, в т.ч.		**34**	**34**
Лекции		16	16
Практические занятия		18	18
Самостоятельная работа обучающегося (подготовка к занятиям, текущему и промежуточному контролю)		**38**	**38**
Вид промежуточной аттестации: экзамен (Э), зачет (З)		**36**	**36(Э)**
Итого общая трудоемкость	**часов**	**108**	**108**
	з.е.	**3**	**3**

4. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ, СТРУКТУРИРОВАННОЕ ПО ТЕМАМ (РАЗДЕЛАМ) С УКАЗАНИЕМ ОТВЕДЕННОГО НА НИХ КОЛИЧЕСТВА АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ И ВИДОВ УЧЕБНЫХ ЗАНЯТИЙ

4.1. Разделы дисциплины и трудоемкость по видам учебных занятий (в академических часах)

СЕМЕСТР 3

№	Вид занятий	Тема занятия	Кол-во часов	Всего	Формы контроля
РАЗДЕЛ 1: Генетика человека					
1.	Лекция	История развития и становления генетики как науки	2	16	Присутствие
2.	Практическое занятие	Основные открытия в медицинской генетике. Итоги проекта «Геном человека»	2		Присутствие, устный опрос

3.	Лекция	Гены и признаки. Изменчивость	2		Присутствие
4.	Практическое занятие	Плейотропное действие гена, понятия пенетрантности и экспрессивности. Примеры. Нормальная изменчивость. Норма реакции	2		Присутствие, устный опрос
5.	Лекция	Цитологические и молекулярные основы наследственности	2		Присутствие
6.	Практическое занятие	Особенности генома человека в норме и при патологии	2		Присутствие, устный опрос
7.	Лекция	Этика в медицинской генетике	2		Присутствие
8.	Практическое занятие	Основные этические нормы в медицинской генетике. Участие человека в клинических исследованиях	2		Присутствие, устный опрос
9.	Текущий контроль	Комбинированный опрос	-		Письменный опрос/устный опрос
РАЗДЕЛ 2: Методы генетики человека					
10.	Лекция	Человек как объект генетических исследований	2	8	Присутствие
11.	Практическое занятие	Применение методов генетики человека в науке и клинической практике	2		Присутствие, устный опрос
12.	Лекция	Генеалогический анализ	2		Присутствие
13.	Практическое занятие	Составление родословных	2		Присутствие, устный опрос
14.	Текущий контроль	Комбинированный опрос	-		Письменная форма/устная форма
РАЗДЕЛ 3: Лабораторные методы диагностики наследственных болезней					
15.	Лекция	Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней	2	8	Присутствие
16.	Практическое занятие	Применение цитогенетических методов в клинической практике	2		Присутствие, устный опрос
17.	Лекция	Биохимические и молекулярно-генетические методы диагностики наследственных	2		Присутствие

		болезней			
18.	Практическое занятие	Применение биохимических и молекулярно-генетических методов в клинической практике	2		Присутствие, устный опрос
19.	Текущий контроль	Комбинированный опрос	2		Письменная форма/устная форма
Всего часов за семестр:			**34**		-
Промежуточная аттестация по дисциплине «Введение в медицинскую генетику»			**36**		-
Всего часов без учета самостоятельной работы:			**70**		

*Таблица существующих форм текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся

Форма текущего контроля либо промежуточной аттестации	**Вид работы обучающегося**
Контроль присутствия	Присутствие или отсутствие обучающегося на занятии
Устный опрос	Устные ответы обучающегося на устные вопросы преподавателя
Письменная работа	Развернутый письменный ответ обучающегося на заданный вопрос за установленный промежуток времени
Тестирование	Тестирование в анкетной или электронной форме
Комбинированный опрос	Сочетание элементов предыдущих форм контроля в произвольной форме
Решение клинической (ситуационной) задачи	Устное либо письменное задание, направленное на разбор конкретного клинического случая
Проверка практических навыков	Демонстрация обучающимся навыков владения практическими манипуляциями, относящимися к изучаемой дисциплине
Отчет о состоянии пациента	Устный доклад обучающегося о состоянии пациента, результатах диагностических мероприятий, проводимом лечении и клинической динамике
Написание учебной истории болезни	Подготовка учебной истории болезни в письменном виде в соответствии с утвержденной схемой истории болезни
Зачет	
Экзамен	
Защита курсовой работы	

4.2. Содержание дисциплины, структурированное по разделам (темам)

№	Шифр компетенции	Вид занятий	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
1	2	3	4	5
СЕМЕСТР 3				
РАЗДЕЛ 1: Генетика человека				
1.	ИПК-2.2	Лекция:	История развития и становления генетики как науки	Основные этапы развития медицинской генетики и становление медицинской генетики как науки. Вклад генетики в медицину.
2.	ИПК-2.2	Практическое занятие:	Основные открытия в медицинской генетике. Итоги проекта «Геном человека»	Основные открытия в генетике и медицинской генетике. Результаты проекта «Геном человека». Влияние проекта «Геном человека» на дальнейшее развитие медицинской науки. Перспективы развития медицинской генетики в «Геномную эру»
3.	ИПК-2.2	Лекция:	Гены и признаки. Изменчивость	Структура генома человека, особенности генетического кода. Генотип и фенотип.
4.	ИПК-2.2	Практическое занятие:	Плейотропное действие гена, понятия пенетрантности и экспрессивности. Примеры. Нормальная изменчивость. Норма реакции	Плейотропное (множественное) действие гена. Влияние мутаций на фенотип. Особенности различных типов мутаций. Примеры нормальной изменчивости. Понятие нормы реакции и ее примеры.
5.	ИПК-2.2	Лекция:	Цитологические и молекулярные основы наследственности	Цитологические и молекулярные основы наследственности. Гаметогенез. Особенности спермато- и оогенеза у человека.
6.	ИПК-2.2	Практическое занятие:	Особенности кариотипа человека в норме	Понятие кариотипа у человека. Особенности кариотипа человека в номе

			и при патологии	и при хромосомных болезнях. Геномные и хромосомные мутации.
7.	ИПК-2.2	Лекция:	Этика в медицинской генетике	История биоэтики. Влияние биоэтики на современную медицинскую генетику. Основные этические принципы в медицинской генетике.
8.	ИПК-2.2	Практическое занятие:	Основные этические нормы в медицинской генетике. Участие человека в клинических исследованиях	Основные этические нормы в медицинской генетике. Понятие этических комитетов. Участие этических комитетов в планировании научной работы. Клинические исследования с участием человека.
РАЗДЕЛ 2: Методы генетики человека				
9.	ИПК-2.2	Лекция:	Человек как объект генетических исследований	Основные методы генетики человека. Человек как объект генетических исследований.
10.	ИПК-2.2	Практическое занятие:	Применение методов генетики человека в науке и клинической практике	Применение методов генетики человека в научных исследованиях и клинической практике. Планирование исследований с применением методов генетики человека.
11.	ИПК-2.2	Лекция:	Генеалогический анализ	Основные принципы генеалогического анализа. Правила применения генеалогического анализа. Номенклатура.
12.	ИПК-2.2	Практическое занятие:	Составление родословных	Практическое применение генеалогического анализа. Основные принципы составления и анализа родословных.
РАЗДЕЛ 3: Лабораторные методы диагностики наследственных болезней				
13.	ИПК-2.2	Лекция:	Цитогенетические методы диагностики	Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней. Возможности и

			хромосомных болезней	ограничения цитогенетических методов. Перспективы развития цитогенетики человека.
14.	ИПК-2.2	Практическое занятие:	Применение цитогенетических методов в клинической практике	Применение цитогенетических методов в диагностике хромосомных заболеваний человека. Показания. Применение цитогенетических методов в пренатальной диагностике.
15.	ИПК-2.2	Лекция:	Биохимические и молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней	Биохимические и молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней. Возможности, ограничения и перспективы применения биохимических и молекулярно-генетических методы диагностики наследственных болезней.
16.	ИПК-2.2	Практическое занятие:	Применение биохимических и молекулярно-генетических методов в клинической практике	Применение биохимических и молекулярно-генетических методов в клинической практике. Показания. Применение биохимических и молекулярно-генетических методов в пренатальной диагностике.

4.3. Содержание самостоятельной работы обучающихся

№	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание самостоятельной работы обучающихся	Всего часов	Литература
СЕМЕСТР 3				
1.	**РАЗДЕЛ 1: Генетика человека**	Подготовка к практическим занятиям. Проработка теоретического материала	16	1.Борисова, Т. Н. Медицинская генетика: учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2017. — 182 с.Осипова Л. А. - ГЕНЕТИКА В 2 Ч.

		раздела. Подготовка к текущему контролю.		2. Алферова, Г. А. Генетика: учебник для вузов / под редакцией Г. А. Алферовой. — 3-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2020. — 200 с. 3. Социогуманитарные контуры геномной медицины: коллективная монография / отв. ред. Гребенщикова Е.Г. – Москва: ИНИОН РАН, 2021. – 232 с. ISBN 978-5-248-01014-1
2.	**РАЗДЕЛ 2: Методы генетики человека**	Подготовка к практическим занятиям. Проработка теоретического материала раздела. Подготовка к текущему контролю.	12	1.Борисова, Т. Н. Медицинская генетика: учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2017. — 182 с.Осипова Л. А. - ГЕНЕТИКА В 2 Ч. 2. Алферова, Г. А. Генетика: учебник для вузов / под редакцией Г. А. Алферовой. — 3-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2020. — 200 с. 3. Расчёты риска при медико-генетическом консультировании: учебное пособие / А.Н. Прытков, Е.К. Гинтер; ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования». –М.: ФГБОУ ДПО РМАНПО, 2017. –94с. http://base.rmapo.ru/viewer.php?id=394
3.	**РАЗДЕЛ 3: Лабораторные методы диагностики наследственных болезней**	Подготовка к практическим занятиям. Проработка теоретического материала раздела. Подготовка к текущему контролю.	10	1.Борисова, Т. Н. Медицинская генетика: учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2017. — 182 с.Осипова Л. А. - ГЕНЕТИКА В 2 Ч. 2. Алферова, Г. А. Генетика: учебник для вузов / под редакцией Г. А. Алферовой. — 3-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2020. — 200 с. 3. Неинвазивное определение пола и резус-фактора плода методом полимеразной цепной реакции в

				режиме реального времени / Баранова Е.Е., Гнетецкая В.А., Беленикин М.С.; ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования». – М.: ФГБОУ ДПО РМАНПО, 2018. – 69 с. ISBN 978-5-7249-2913-4
ИТОГО ПО ДИСЦИПЛИНЕ			**38**	

5. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ, ИНФОРМАЦИОННОЕ И МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

5.1. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

а) основная учебная литература:

1. Борисова, Т. Н. Медицинская генетика : учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2017. — 182 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-9916-4920-9. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: https://urait.ru/bcode/398610

2. б) дополнительная литература:

1. Алферова, Г. А. Генетика : учебник для вузов / Г. А. Алферова, Г. П. Подгорнова, Т. И. Кондаурова ; под редакцией Г. А. Алферовой. — 3-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2021. — 200 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07420-8. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: https://urait.ru/bcode/470654

в) литература для факультативного чтения:

1. Неинвазивное определение пола и резус-фактора плода методом полимеразной цепной реакции в режиме реального времени / Баранова Е.Е., Гнетецкая В.А., Беленикин М.С.; ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования». – М.: ФГБОУ ДПО РМАНПО, 2018. – 69 с.
2. Прытков А.Н. Расчёты риска при медико-генетическом консультировании: учебное пособие / А.Н. Прытков, Е.К. Гинтер; ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования». –М.: ФГБОУ ДПО РМАНПО, 2017. – 94с.

3. Психологические основы медико-генетического консультирования: учебное пособие/ С.И.Козлова, Е.Б.Айвазян, А.Е.Киртоки, Е.К.Гинтер, ГБОУ ДПО «Российская медицинская академия последипломного образования». –М. ГБОУ ДПО РМАПО, 2013. –68 с.
4. Геномика – медицине / Под ред. Киселева Л.Л. – М.: Академкнига. – 2005.
5. Социогуманитарные контуры геномной медицины: коллективная монография / отв. ред. Гребенщикова Е.Г. – Москва: ИНИОН РАН, 2021. – 232 с.
6. Иллариошкин С.Н. ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование. – М.: МИА. – 2004.
7. Немцова М.В., Захарова Е.Ю., Стрельников В.В. ДНК-диагностика наследственных заболеваний. Методические рекомендации для врачей. – М. – 2010.

г) интернет-ресурсы и базы данных:

1. Российская государственная библиотека (РГБ) − URL:http://www.rsl.ru.
2. Бюллетень ВОЗ − URL: http://www.who.int/bulletin/ru/
3. Российское общество медицинских генетиков − URL: http://www.romg.org/
4. Сайт: Всемирная организация здравоохранения − URL: http://www.who.int/en/

5.2. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Занятия, предусмотренные рабочей программой дисциплины, проводятся:

- в учебной аудитории для проведения занятий всех видов, в том числе групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, расположенной по адресу: 143081 Московская область, г.о. Одинцовский, д. Лапино, д. 111 пом. 95 (5 этаж).

Технические средства обучения:
Экран-телевизор-1шт. со встроенным системным блоком и комплектом аудио колонок для воспроизведения аудио файла.
Специализированная мебель:
Стол -1шт.
Стулья студенческие -15 шт.
Перечень лицензионного программного обеспечения:
1) Microsoft Office 2016, Windows 10 LTSC

2) Справочная информационная система «Консультант +»
3) Антивирусная защита Kaspersky V 11.8.0.384

Самостоятельная работа студентов проходит в помещении для самостоятельной работы по адресу: 143081 Московская область, г.о. Одинцовский, д. Лапино, д. 111/1 пом. 193 (-1 этаж).

Технические средства обучения:

Экран-телевизор-1шт. со встроенным системным блоком и комплектом аудио колонок для воспроизведения аудио файла.

Специализированная мебель:

Стол -1шт.

Стулья студенческие -15 шт.

Перечень лицензионного программного обеспечения:

1) Microsoft Office 2016, Windows 10 LTSC
2) Справочная информационная система «Консультант +»
3) Антивирусная защита Kaspersky V 11.8.0.384

6. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПОДГОТОВКИ К ТЕКУЩЕМУ КОНТРОЛЮ И ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (ПРИМЕРЫ)*

6.1. Таблица критериев оценки форм текущего контроля успеваемости

Вид работы	Оценка / Процент	Описание критериев оценки
УСТНЫЙ ОПРОС, ПИСЬМЕННАЯ РАБОТА, КОМБИНИРОВАННЫЙ ОПРОС	A (90-100%)	Самостоятельное и оригинальное осмысление материала; ясное и убедительное рассуждение; мощный и убедительный анализ.
	B (82-89%)	Четкость логики и анализа, некоторая оригинальность в осмыслении материала, в целом работа хорошо аргументирована и убедительна.
	C (75-81%)	Удовлетворительные построение и анализ при отсутствии оригинальности или критического осмысления материала.
	D (67-74%)	Логика слабая, оригинальность отсутствует и/или материал недостаточно критически осмыслен.
	E (60-66%)	Логика крайне слабая, отсутствует или неадекватна выбранной теме.
	F (менее 60%)	Обучающийся дает неверный ответ на поставленный вопрос, логика и аргументация

		отсутствуют, либо крайне слабые.
ТЕСТИРОВАНИЕ	A (90-100%)	90-100% Правильных ответов
	B (82-89%)	82-89% Правильных ответов
	C (75-81%)	75-81% Правильных ответов
	D (67-74%)	67-74% Правильных ответов
	E (60-66%)	60-66% Правильных ответов
	F (менее 60%)	Менее 60% правильных ответов
РЕШЕНИЕ КЛИНИЧЕСКОЙ (СИТУАЦИОННОЙ) ЗАДАЧИ	A (90-100%)	Постановка правильного предварительного диагноза при последовательном и аргументированном изложении доводов в его пользу, четкости и однозначности в выводах. Владение профессиональным языком и терминологией.
	B (82-89%)	Постановка правильного предварительного диагноза при последовательном и аргументированном изложении доводов с отдельными и незначительными ошибками, четкости и однозначности в выводах. Владение профессиональным языком и терминологией.
	C (75-81%)	Постановка правильного предварительного диагноза при наличии удовлетворительных аргументов в его пользу, сомнения в выводах. Удовлетворительное владение профессиональным языком и терминологией.
	D (67-74%)	Постановка правильного предварительного диагноза со слабым логическим обоснованием и аргументацией, неполное решение клинической задачи. Удовлетворительное владение профессиональным языком и терминологией.
	E (60-66%)	Постановка правильного предварительного диагноза со слабым обоснованием и аргументацией, неполное решение клинической задачи. Слабое владение профессиональным языком и терминологией.
	F (менее 60%)	Постановка неправильного предварительного диагноза, отсутствие решения клинической задачи. Ошибочные аргументация и обоснование.
ПРАКТИЧЕСКИЕ НАВЫКИ	A (90-100%)	Проявлено абсолютно уместное и точное применение широкого спектра практических навыков, предусмотренных данным курсом и заданием.
	B (82-89%)	Проявлено владение достаточно широким

		спектром соответствующих практических навыков, допущены отдельные ошибки.
	C (75-81%)	Проявлено владение удовлетворительным спектром практических навыков, допущены некоторые ошибки, присутствуют пробелы в знаниях.
	D (67-74%)	Использованы отдельные практические навыки, они применяются слабо или неадекватно.
	E (60-66%)	Обучающийся показывает недостаточную компетентность в области практических навыков, крайне слабое их применение.
	F (менее 60%)	Отсутствие владения практическим навыком.
ОТЧЕТ О СОСТОЯНИИ ПАЦИЕНТА	A (90-100%)	Четкий и полный доклад обучающегося о состоянии пациента, результатах диагностических мероприятий, проводимом лечении и клинической динамике в соответствии с утвержденным планом. Полные и аргументированные ответы на вопросы преподавателя.
	B (82-89%)	Незначительные ошибки и неточности при докладе обучающегося о состоянии пациента, результатах диагностических мероприятий, проводимом лечении и клинической динамике в соответствии с утвержденным планом. Полные и аргументированные ответы на вопросы преподавателя.
	C (75-81%)	Удовлетворительный доклад обучающегося о состоянии пациента, результатах диагностических мероприятий, проводимом лечении и клинической динамике в соответствии с утвержденным планом. Наличие ошибок в ответах на вопросы преподавателя.
	D (67-74%)	Слабый доклад обучающегося о состоянии пациента, результатах диагностических мероприятий, проводимом лечении и клинической динамике в соответствии с утвержденным планом. Наличие ошибок в ответах на вопросы преподавателя.
	E (60-66%)	Слабый доклад обучающегося о состоянии пациента, результатах диагностических мероприятий, проводимом лечении и клинической динамике в соответствии с утвержденным планом. Не может ответить на

		вопросы преподавателя.
	F (менее 60%)	Неумение сделать доклад о состоянии пациента. Отсутствие ответов на вопросы преподавателей.
НАПИСАНИЕ УЧЕБНОЙ ИСТОРИИ БОЛЕЗНИ	A (90-100%)	Работа полностью отвечает требованиям и схеме оформления истории болезни. Написана грамотно, с использованием современной медицинской терминологии. Обучающийся умеет осознанно и оперативно трансформировать полученные знания при характеристике теоретических, клинико-диагностических, лечебных аспектов изучаемой дисциплины.
	B (82-89%)	Работа полностью отвечает требованиям и схеме оформления истории болезни. Написана грамотно, с использованием современной медицинской терминологии. Обучающийся владеет логикой изложения, выделяет главное, осознанно использует научные понятия, клинические симптомы, диагностические данные, основные методы лечения, допуская несущественные ошибки или неточности.
	C (75-81%)	Работа полностью отвечает требованиям и схеме оформления истории болезни. Написана с ошибками в использовании терминологии. Обучающийся владеет логикой изложения, выделяет главное, но допускает незначительные ошибки в трактовке клинических симптомов, диагностических данных, основных методах лечения. Логика построения выводов не нарушена.
	D (67-74%)	Работа отвечает требованиям и схеме оформления истории болезни. Допущены ошибки в употреблении терминов, трактовке симптомов, методах диагностики и/или лечения, но присутствуют связи между разделами и общее понимание состояния курируемого.
	E (60-66%)	Письменное оформление работы требует незначительных поправок, коррекции. В истории болезни обучающийся удовлетворительно описывает результаты клинического обследования больного, без осмысления связей между разделами, допускает ошибки в трактовке клинической

		картины, диагностики и лечении пациента. Содержание истории болезни отражает состояние курируемого, но при этом видна низкая степень осмысления и познания сути данного состояния.
	F (менее 60%)	Письменное оформление работы требует значительной коррекции. В истории болезни отсутствует логика, отсутствует ряд результатов клинического обследования, отсутствуют связи между разделами. Содержание истории болезни не отражает состояния курируемого.

6.2. Организация промежуточной аттестации обучающихся

Семестр 3

Форма промежуточной аттестации согласно учебному плану – **экзамен**.

К промежуточной аттестации по дисциплине не допускаются обучающиеся, посетившие менее 60% практических занятий и менее 50% лекций.

Содержание промежуточной аттестации: индивидуальный академический рейтинг обучающегося (ИАР), результат ответа обучающегося по билету.

Оценка по итогам промежуточной аттестации складывается из следующих показателей:

Форма контроля	**Коэффициент**
ИАР: Посещаемость	0,1
ИАР: Прочие формы текущего контроля	0,4
Ответ по экзаменационному билету	0,5

6.3. Список вопросов для подготовки к текущему контролю и прохождения промежуточной аттестации по дисциплине Введение в медицинскую генетику

1. Ген и признак. Особенности фенотипического проявления генов (доминирование, пенетрантность и экспрессивность, плейотропные эффекты гена). Примеры из наследственной патологии человека.
2. Доминантное и рецессивное наследование, сцепленное с Х-хромосомой. Особенности родословных и расчета генетического риска.
3. Мультифакториальные заболевания: распространенность в популяциях, половой диморфизм, характер семейного накопления. Критерии мультифакториального наследования по Картеру (отличия от простого менделевского наследования).

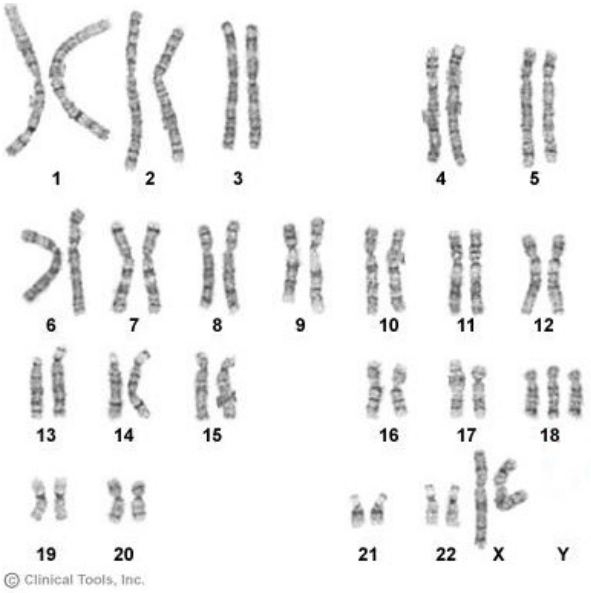
4. Структура ДНК. Комплементарность цепей. Репликация ДНК. Репарация ДНК, клинические примеры дефектов репарации.
5. Центральный постулат Ф. Крика. Генетический код, его свойства. Рибонуклеиновые кислоты, основные классы, участие в реализации экспрессии генов.
6. «Избыточность» ДНК. Ген. Структурные гены. Экзон-интронная структура гена эукариот, ее молекулярно-генетические доказательства. Уникальные и повторяющиеся последовательности.
7. Экспрессия генов. Этапы синтеза белка: транскрипция, процессинг, трансляция. Клинические примеры нарушений. Понятие «один ген-один фермент» и его условность. Биохимическая индивидуальность организма.
8. Регуляция активности генов. Уровни регуляции. Система оперона по Жакобу и Моно. Регуляторные белки. Перестройки генома. Подвижные элементы генома.
9. Мутации. Классификации мутаций. Методы идентификации новых и известных мутаций, общие принципы и примеры.
10. Взаимодействие генов и его фенотипическое выражение (доминирование, комплементарное действие, эпистаз, плейотропное действие гена). Ген и признак в свете данных по взаимодействию генов.
11. Мутации: генеративные, соматические, спонтанные и индуцированные. Точковые мутации. Структурные мутации хромосом. Эффект положения генов. Частота мутаций. Факторы естественного мутационного процесса.
12. Закономерности распределения генотипов в популяциях. Закон Харди-Вайнберга. Дрейф генов. Инбридинг. Равновесная популяция и факторы эволюции.
13. Законы передачи наследственных признаков. 1 и 2 законы Менделя. Теория Чистоты гамет. Анализирующее скрещивание. Пенетрантность и экспрессивность гена.
14. Понятие о кариотипе. Общая морфология, размеры и число хромосом человека.
15. Половые хромосомы и аутосомы. Половой хроматин, гипотеза Лайон. Методы дифференциального окрашивания хромосом.
16. Числовые аберрации хромосом. Полиплоидия. Анеуплоидия. Моно- и полисомия.
17. Хромосомный дисбаланс как летальный фактор у человека: спонтанные аборты и мертворождения.

18. Классификация хромосомных болезней. Показания к цитогенетическому исследованию. Понятие о частичных и полных моно- и трисомиях. Примеры.
19. Жизненный цикл клетки и его периоды. Механизмы генетического контроля клеточного цикла. Понятие «сверочная точка» («чекпойнт»). Ядро клетки и хромосомы. Митоз, его стадии. Патология митоза.
20. Мейоз, характеристика его стадий. Кроссинговер и его биологический смысл. Патология мейоза.
21. Сперматогенез и оогенез. Особенности гаметогенеза у человека. Понятие о первичном и вторичном нерасхождении хромосом в гаметогенезе. Влияние пола, возраста, явления элиминации аномальных гамет на частоту нерасхождения хромосом в гаметогенезе.
22. Основные типы структурных перестроек хромосом. Сбалансированные и несбалансированные перестройки. Структурные перестройки, наблюдаемые при частичных моносомиях и частичных трисомиях.
23. Методы исследования кариотипа человека. Основные показания к проведению кариотипирования. Исследование кариотипа в пренатальной диагностике.
24. Морфология хромосом человека. Химический состав и молекулярная организация хромосом. Понятие об эухроматине. Понятие о нормальном хромосомном полиморфизме.
25. Программа «Геном человека» и ее наиболее значительные достижения. Генетические и физические карты генома человека.
26. Этические проблемы медицинской генетики.

Примеры контрольно-оценочных материалов:

Инструкция: Выберите один правильный ответ:

1. Определите диагноз у пациента при указанном кариотипе:



А. Синдром Патау;
Б. Синдром Ди-Джорджи;
В. Синдром Дауна;
Г. Синдром Эдвардса;
Д. Синдром Шерешевского-Тернера;
Эталонный ответ: Г.

Инструкция: выберите правильный ответ по схеме:
А. правильный ответ 1, 2 и 4
Б. правильный ответ 2, 3 и 4
В. правильный ответ 1, 2 и 3
Г. правильный ответ 2, 3 и 5
Д. правильный ответ 1, 2, 3, 4 и 5

2. Признаками наследственных заболеваний в целом являются: 1) вовлечение в патологический процесс нескольких систем и органов, 2) сегрегация симптомов в семьях, 3) микроаномалии и нормальные варианты фенотипа в роли диагностических признаков, 4) высокая температура тела, 5) недоношенность.

А. правильный ответ 1 и 3
Б. правильный ответ 1 и 4
В. правильный ответ 2 и 3
Г. правильный ответ 3 и 5
Д. правильный ответ 4 и 5
Эталонный ответ: В.

Ситуационная задача 1.
Молодой человек, страдающий аутосомно-рецессивным заболеванием, хорошо компенсирован, обратился в медико-генетическую консультацию по поводу прогноза потомства. Его невеста здорова, в ее роду нет больных с данным заболеванием. Супруги не являются кровными родственниками. Рассчитайте вероятность рождения больного ребенка.

Ситуационная задача 2.
Семейная пара, в которой супруга больна аутосомно-доминантным заболеванием и хорошо компенсирована, обратилась в медико-генетическую консультацию по поводу прогноза потомства. Известно, что пенетрантность заболевания составляет 80%. Рассчитайте вероятность рождения больного ребенка.

Пример экзаменационного билета для прохождения промежуточной аттестации по дисциплине Введение в медицинскую генетику
Билет №1

	Вопрос	**Коэффициент от 100%**
1.	Мультифакториальные заболевания: распространенность в популяциях, половой диморфизм, характер семейного накопления.	0,25
2.	Структурные мутации хромосом.	0,25
3.	Патология мейоза.	0,25
4.	Механизмы генетического контроля клеточного цикла.	0,25

*Полный объем учебных и методических материалов, а также оценочные средства и критерии оценки, обеспечивающие реализацию программы дисциплины (практики) содержатся в электронной образовательной среде.

7. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ

Лекции проводятся посредством устного изложения учебного материала с элементами подхода и беседы.
Практические занятия проводятся в малых группах в учебных аудиториях.
Самостоятельная работа студентов предполагает изучение учебной литературы, материалов лекций использования интернет-ресурсов по изучаемой теме.
Разделы и темы дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися программой не предусмотрены.

8. ИНЫЕ СВЕДЕНИЯ И (ИЛИ) МАТЕРИАЛЫ

9. ЛИСТ РЕГИСТРАЦИИ ВНЕСЕННЫХ ИЗМЕНЕНИЙ

Лист регистрации внесенных изменений
в рабочую программу дисциплины _____
(наименование дисциплины)
образовательной программы по направлению подготовки
_____
(наименование, шифр)

Рабочая программа дисциплины актуализирована на 20__/20__ уч. год. Протокол заседания кафедры № __ от «___»_____20__ года.

Рабочая программа дисциплины актуализирована на 20__/20__ уч. год. Протокол заседания кафедры № __ от «___»_____20__ года.

Рабочая программа дисциплины актуализирована на 20__/20__ уч. год. Протокол заседания кафедры № __ от «___»_____20__ года.

В случае внесения изменений в Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения дисциплины, к Листу регистрации внесенных изменений Рабочей программы дисциплины прилагается обновленный Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения дисциплины на соответствующий учебный год, заверенный подписью директора Библиотеки.