

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Кабардино-Балкарский государственный университет им. Х.М. Бербекова» (КБГУ)

Институт химии и биологии

Кафедра биологии, геоэкологии и молекулярно-генетических основ живых систем

СОГЛАСОВАНО

**Руководитель образовательной
программы**

_____ **А.Ю.Паритов**

УТВЕРЖДАЮ

Директор института

_____ **А.М. Хараев**

« ____ » _____ **20** ____ г.

« ____ » _____ **20** ____ г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Б1.В.ДВ.04.01 «Медицинская генетика»

Профили подготовки

«Биология клетки», «Биоэкология»

(наименование профиля)

Квалификация (степень) выпускника

БАКАЛАВР

Форма обучения

очная

Нальчик 2020

Рабочая программа дисциплины «Медицинская генетика»

/сост. Паритов А.Ю. – Нальчик: КБГУ, 2020. - 22 с.

Рабочая программа предназначена для преподавания факультативной дисциплины студентам очной формы обучения по направлению подготовки 06.03.01 Биология.

Рабочая программа составлена с учетом Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по направлению подготовки 06.03.01 Биология, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации «07» августа 2014 г. № 944.

Составитель _____ **Паритов А.Ю.**
(подпись)

Содержание

	с.
1. Цели и задачи освоения дисциплины.....	4
2. Место дисциплины в структуре ОПОП ВО.....	4
3. Требования к результатам освоения содержания дисциплины.....	4
4. Содержание и структура дисциплины (модуля).....	5
4.1. Лекционные занятия.....	8
4.2. Практические занятия.....	8
4.3. Самостоятельное изучение разделов дисциплины.....	9
5. Оценочные материалы для текущего и рубежного контроля успеваемости и промежуточной аттестации.....	10
6. Методические материалы, определяющие процедуру оценивания результатов освоения образовательной программы.....	19
7. Учебно-методическое обеспечение дисциплины (модуля).....	19
7.1. Основная литература.....	19
7.2. Дополнительная литература.....	19
7.3. Периодические издания.....	20
7.4. Интернет-ресурсы.....	20
8. Материально-техническое обеспечение дисциплины.....	20

1. Цели и задачи освоения дисциплины

Цель дисциплины – формирование научного взгляда на явления и процессы наследственности и изменчивости, происходящие в человеческих популяциях, на проявления нормальных и патологических признаков, возникновение различного рода генетических изменений в геноме человека, изучение методов диагностики и лечения наследственных патологий с использованием классических подходов и новейших достижений в области молекулярной генетики, биотехнологии и генетической инженерии для решения поставленных перед медицинской генетикой задач.

Задачи дисциплины: ознакомление студентов с особенностями выявления, изучения, профилактики и лечения наследственных болезней, разработки путей предотвращения воздействия негативных факторов среды на наследственность человека.

2. Место дисциплины в структуре ОПОП ВО

Медицинская генетика относится к дисциплинам по выбору вариативной части первого блока **ФТД.В.03**.

Для изучения данной дисциплины необходимы знания, умения и компетенции, полученные студентами при изучении таких дисциплин как клеточная инженерия, генетическая инженерия и биотехнология, избранные главы молекулярной биологии.

Рабочая программа дисциплины имеет трудоемкость, равную 3 зачетным единицам.

3. Требования к результатам освоения содержания дисциплины

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование элементов следующих компетенций в соответствии с ФГОС ВО по данному направлению подготовки:

ОПК-11: способность применять современные представления об основах биотехнологических и биомедицинских производств, генной инженерии, нанобиотехнологии, молекулярного моделирования.

В результате освоения дисциплины обучающийся должен:

Знать:

- закономерности наследования признаков в популяциях человека;
- клеточные, хромосомные, генные и молекулярные механизмы наследственности;
- механизмы изменчивости генетического материала;
- закономерности онтогенеза человека; методы выявления патологий;
- основы генетики человека и его наследственных заболеваний;
- задачи и возможности современных методов профилактики и диагностики наследственных и многофакторных заболеваний, основные подходы генотерапии.

Уметь:

- классифицировать патологические изменения генома у человека;
- использовать достижения генетики и других смежных наук для решения задач в сфере профессиональной деятельности.

Владеть: методами исследования генетического материала на молекулярном, клеточном, организменном и популяционном уровнях.

4. Содержание и структура дисциплины (модуля)

Таблица 1.
Содержание разделов дисциплины

№ раздела	Наименование раздела	Содержание раздела	Форма текущего контроля
1.	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология	Определение предмета. Медицинская генетика в структуре медико-биологических наук о человеке. Задачи медицинской генетики. История становления медицинской генетики. Значение генетики для медицины. Наследственность и здоровье. Взаимоотношение наследственности и среды и формирование устойчивости и предрасположенности к заболеваниям. Наследственность и этиология. Классификация наследственных болезней. Мутации – этиологический фактор. Наследственность и патогенез: детерминирующее и модифицирующее влияние генетической конституции. Наследственность и клиническая картина. Наследственность и исходы заболеваний. Вклад мутаций во внутриутробную гибель плода, перинатальную и раннюю детскую смертность. Наследственные факторы в структуре смертности населения. Генетические факторы хронического течения болезней и выздоровления.	ДЗ, Р, К, ЛР
2.	Семиотика наследственных болезней и принципы их диагностики	Общая и частная семиотика наследственной патологии. Врожденные пороки развития. Морфогенетические варианты развития и их значение в диагностике	КР, ДЗ, ЛР

		наследственной патологии. Генеалогический метод. Типы моногенного наследования, выявляемые с помощью генеалогического метода. Популяционно-статистический метод. Близнецовый метод. Биохимические методы. Цитогенетический метод. Метод дерматоглифики. Молекулярно-цитогенетические и молекулярно-биологические методы. Клинические особенности проявления наследственных болезней.	
3.	Геномные и хромосомные болезни	Классификация хромосомных болезней. Патогенез и клинические особенности хромосомных болезней. Частота и распространенность хромосомных болезней. Клиническая характеристика хромосомных болезней. Аутосомные синдромы. Синдромы частичных анеуплоидий. Синдром «кошачьего» крика. Аномалии половых хромосом. Микроцитогенетические синдромы. Лечение хромосомных болезней. Синдромы, обусловленные аномалиями в системе аутосом.	ДЗ, Р, К, ЛР
4.	Моногенные болезни	Общая характеристика моногенной патологии. Классификация моногенных болезней. Характеристика наиболее частых моногенных форм наследственной патологии. Фенилкетонурия. Врожденный гипотиреоз. Адено-генитальный синдром. Галактоземия. Муковисцидоз. Нейрофиброматоз. Миотоническая дистрофия. Прогрессирующая мышечная дистрофия. Синдром ломкой (фрагильной) X-хромосомы (синдром умственной отсталости с ломкой X-хромосомой, синдром Мартина-Белл, синдром fra-X, FRAXA, FRAXE). Биохимические методы диагностики моногенной патологии. Молекулярно-генетические методы диагностики моногенной патологии. Общая характеристика мультифакториальных болезней. Факторы и принципы выявления лиц с повышенным риском развития болезней с наследственным предрасположением. Экогенетические болезни.	ДЗ, Р, К, ЛР

5.	Профилактика наследственно й патологии	Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование. Клинико-генеалогическое обследование пациента и его родственников. Получение оценок генетического риска. Методы пренатальной диагностики наследственных болезней. Неинвазивные методы пренатальной диагностики. Инвазивные методы пренатальной диагностики. Методы выявления хромосомных нарушений и моногенных заболеваний. Предимплантационная генетическая диагностика. Массовый неонатальный скрининг на выявление наследственных заболеваний. Этические проблемы генетики. Организация медико-генетической службы в России.	ДЗ, Р, К, ЛР

В графе 4 приводятся планируемые формы текущего контроля: защита лабораторной работы (ЛР), выполнение курсового проекта (КП), курсовой работы (КР), расчетно-графического задания (РГЗ), домашнего задания (ДЗ) написание реферата (Р), эссе (Э), коллоквиум (К), рубежный контроль (РК), тестирование (Т) и т.д.

Структура дисциплины

Таблица 2.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 3 зачетные единицы (108 часов)

Вид работы	Трудоемкость, часов
Общая трудоемкость	108
Контактная работа:	32
<i>Лекции (Л)</i>	16
<i>Лабораторные занятия (ЛЗ)</i>	16
Самостоятельная работа:	76
Решение задач	
Реферат (Р)	
Самостоятельное изучение разделов	
Самоподготовка (проработка и повторение лекционного материала и материала учебников и учебных пособий, подготовка к лабораторным и практическим занятиям, коллоквиумам, рубежному контролю и т.д.),	
Вид итогового контроля	зачет

4.1 Лекции

№ п/п	Тема	Литература
1	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология	1. Акуленко Л.В. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.htm 1
2.	Семиотика наследственных болезней и принципы их диагностики	2. Бочков Н.П. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429860.htm 1
3.	Геномные и хромосомные болезни	3. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс]: учебник / Рубан Э.Д. - Ростов н/Д : Феникс, 2013. - (Медицина). - http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785222210451.htm 1
4.	Моногенные болезни	4. Бочкарев Н.П. Клиническая генетика. М. Медицина, 1997.
5.	Профилактика наследственной патологии	5. Гинтер Е.К. Медицинская генетика: Учебник. – М.: Медицина, 2003. – 448 с.
6.	Наследственность и патогенез	6. Заяц Р.Г. Медицинская биология и общая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Р.Г. Заяц, В.Э. Бутвиловский, В.В. Давыдов, И.В. Рачковская - Минск : Выш. шк., 2017. - http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9789850628862.htm 1
7.	Пренатальный и неонатальный скрининг	7. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики, СпецЛит, 2009. 192с. ISBN-978-5-299
8.	Этические проблемы генетики	8. Семинский И.Ж. Ощепкова О.М. Медицинская генетика: учебное пособие. – Иркутск ИГМУ, 2010. – 118 с. 9. Фогель Ф., Матульски А.. Генетика человека в 3-х томах. «Мир», 1990. 10. Электронная библиотека КБГУ. – http://lib.kbsu.ru

4.2. Практические занятия

Таблица 3.

Практические занятия

№ занятия	№ раздела	Тема	Кол-во часов
-----------	-----------	------	--------------

1	1	Медицинская генетика в структуре медико-биологических наук о человеке. Общая и частная семиотика наследственной патологии.	2
2	1	Мутации и их классификация	2
3	2	Методы медицинской генетики. Профилактика наследственной патологии. Составление родословных	2
4	2	Молекулярно-цитогенетические и молекулярно-биологические методы.	4
5	2	Патогенез и клинические особенности геномных болезней.	
6	2	Патогенез и клинические особенности хромосомных болезней.	2
7	3	Аутосомные синдромы. Аномалии половых хромосом.	
8	3	Моногенные болезни. Мультифакториальные болезни. Решение ситуационных задач.	2
Итого:			16

4.3. Самостоятельное изучение разделов дисциплины

Таблица 4.

Самостоятельное изучение разделов дисциплины

№ разд ела	Вопросы, выносимые на самостоятельное изучение	Кол-во часов
1	Значение генетики для медицины. Наследственность и здоровье. Взаимоотношение наследственности и среды и формирование устойчивости и предрасположенности к заболеваниям. Наследственность и этиология. Классификация наследственных болезней. Мутации – этиологический фактор. Наследственность и исходы заболеваний. Вклад мутаций во внутриутробную гибель плода, перинатальную и раннюю детскую смертность. Наследственные факторы в структуре смертности населения.	10
2	Морфогенетические варианты развития и их значение в диагностике наследственной патологии. Генеалогический метод. Типы моногенного наследования, выявляемые с помощью генеалогического метода. Популяционно-статистический метод. Близнецовый метод. Биохимические методы. Цитогенетический метод. Метод дерматоглифики. Клинические особенности проявления наследственных болезней.	20
3	Классификация хромосомных болезней. Патогенез и клинические особенности хромосомных болезней. Частота и распространенность хромосомных болезней. Клиническая характеристика хромосомных болезней. Аутосомные синдромы. Синдромы частичных анеуплоидий. Синдром «кошачьего крика. Синдром Дауна. Синдром Эдвардса. Синдром Патау. Синдром Реторе.	10

4	Синдром ломкой (фрагильной) X-хромосомы (синдром умственной отсталости с ломкой X-хромосомой, синдром Мартина-Белл, синдром fra-X, FRAXA, FRAXE). Биохимические методы диагностики моногенной патологии. Молекулярно-генетические методы диагностики моногенной патологии. Общая характеристика мультифакториальных болезней. Факторы и принципы выявления лиц с повышенным риском развития болезней с наследственным предрасположением. Экогенетические болезни.	20
5	Методы пренатальной диагностики наследственных болезней. Неинвазивные методы пренатальной диагностики. Инвазивные методы пренатальной диагностики. Предимплантационная генетическая диагностика. Массовый неонатальный скрининг на выявление наследственных заболеваний. Этические проблемы генетики. Организация медико-генетической службы в России.	16
Итого:		76

5. Оценочные материалы для текущего и рубежного контроля успеваемости и промежуточной аттестации

Контроль по дисциплине «**Медицинская генетика**» осуществляется в соответствии с учебным планом образовательной программы и в соответствии с действующим Положением о балльно - рейтинговой системе оценки успеваемости студентов КБГУ: коллоквиум, реферат, экзамен.

Контрольные занятия обеспечивают оперативную, текущую и итоговую информацию о степени освоения теоретических и методических знаний и умений, профессионально-прикладной подготовленности каждого студента. Оперативный контроль обеспечивает информацию о подготовленности студента на каждом занятии. Текущий контроль (рейтинг, контрольные точки) - позволяет оценить степень освоения раздела, темы, вида учебной работы в определенные сроки. Форма итогового контроля: зачет.

Вопросы для коллоквиума:

1рейтинговая точка

1. Медицинская генетика в структуре медико-биологических наук о человеке.
2. Задачи медицинской генетики.
3. История становления медицинской генетики.
4. Значение генетики для медицины.
5. Наследственность и здоровье.
6. Взаимоотношение наследственности и среды и формирование устойчивости и предрасположенности к заболеваниям
7. Наследственность и этиология.
8. Классификация наследственных болезней.
9. Мутации – этиологический фактор
10. Вклад мутаций во внутриутробную гибель плода, перинатальную и раннюю детскую смертность.
11. Наследственные факторы в структуре смертности населения.
12. Общая и частная семиотика наследственной патологии.

13. Врожденные пороки развития.
14. Морфогенетические варианты развития и их значение в диагностике наследственной патологии.
15. Генеалогический метод. Типы моногенного наследования, выявляемые с помощью генеалогического метода.
16. Популяционно-статистический метод.
17. Близнецовый метод.
18. Биохимические методы.
19. Цитогенетический метод.
20. Метод дерматоглифики. Молекулярно-цитогенетические и молекулярно-биологические методы.
21. Клинические особенности проявления наследственных болезней.
22. Генетические факторы хронического течения болезней и выздоровления

2 рейтинговая точка

1. Классификация хромосомных болезней.
2. Патогенез и клинические особенности хромосомных болезней.
3. Частота и распространенность хромосомных болезней.
4. Клиническая характеристика хромосомных болезней.
5. Аутосомные синдромы.
6. Синдромы частичных анеуплоидий.
7. Синдром «кошачьего» крика.
8. Аномалии половых хромосом.
9. Микроцитогенетические синдромы.
10. Лечение хромосомных болезней.
11. Синдромы, обусловленные аномалиями в системе аутосом.
12. Общая характеристика моногенной патологии.
13. Классификация моногенных болезней.
14. Характеристика наиболее частых моногенных форм наследственной патологии.
15. Фенилкетонурия.
16. Врожденный гипотиреоз.
17. Адено-генитальный синдром.
18. Галактоземия.
19. Муковисцидоз.
20. Нейрофиброматоз.
21. Миотоническая дистрофия.
22. Прогрессирующая мышечная дистрофия.

3 рейтинговая точка

1. Синдром ломкой (фрагильной) X-хромосомы (синдром умственной отсталости с ломкой X-хромосомой, синдром Мартина-Белл, синдром fra-X, FRAXA, FRAXE).
2. Биохимические методы диагностики моногенной патологии.
3. Молекулярно-генетические методы диагностики моногенной патологии.
4. Общая характеристика мультифакториальных болезней.
5. Факторы и принципы выявления лиц с повышенным риском развития болезней с наследственным предрасположением.
6. Экогенетические болезни.
7. Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней.
8. Медико-генетическое консультирование.
9. Клинико-генеалогическое обследование пациента и его родственников.
10. Получение оценок генетического риска.
11. Методы пренатальной диагностики наследственных болезней.
12. Неинвазивные методы пренатальной диагностики.

13. Инвазивные методы пренатальной диагностики.
14. Методы выявления хромосомных нарушений и моногенных заболеваний.
15. Предимплантационная генетическая диагностика.
16. Массовый неонатальный скрининг на выявление наследственных заболеваний.
17. Этические проблемы генетики.
18. Организация медико-генетической службы в России.

Методические указания по подготовке студентов к коллоквиуму:

Коллоквиумом называется собеседование преподавателя и студента по самостоятельно подготовленной студентом теме.

На коллоквиум выносятся крупные, проблемные, нередко спорные теоретические вопросы. От студента требуется:

- владение изученным в ходе учебного процесса материалом, относящимся к рассматриваемой проблеме;
- знание разных точек зрения, высказанных в литературе по соответствующей проблеме, умение сопоставлять их между собой;
- наличие собственного мнения по обсуждаемым вопросам и умение его аргументировать.

Коллоквиум представляет собой не только одну из форм текущего контроля, но и одну из активных форм учебных занятий, проводимых как в виде беседы преподавателя со студентами, так и в виде семинара, посвященного обсуждению определенной научной темы.

Целями коллоквиума являются: выяснение у студентов знаний, их углубление (повышение) и закрепление по той или иной теме курса; формирование у студентов навыков анализа теоретических проблем на основе самостоятельного изучения учебной и научной литературы.

Основная задача коллоквиума - пробудить у студента стремление к чтению и использованию дополнительной литературы. На коллоквиум могут выноситься, как проблемные (нередко спорные теоретические вопросы), так и вопросы, требующие самостоятельного изучения, а также более глубокой проработки. На самостоятельную подготовку к коллоквиуму студенту отводится 1-3 недели. Подготовка включает в себя изучение рекомендованной литературы и составление конспекта. Коллоквиуму может предшествовать написание эссе. Коллоквиум проводится либо в форме индивидуальной беседы преподавателя со студентом, либо беседы в небольших группах (3-5 человек).

Коллоквиум оценивается по 10-балльной системе.

Критерии оценивания:

10 баллов ставится, если:

1. полно раскрыто содержание материала;
2. материал изложен грамотно, в определенной логической последовательности, точно используется терминология;
3. показано умение иллюстрировать теоретические положения конкретными примерами, применять их в новой ситуации;
4. продемонстрировано усвоение ранее изученных сопутствующих вопросов, сформированность и устойчивость компетенций, умений и навыков;

5. ответ прозвучал самостоятельно, без наводящих вопросов;

8-9 баллов ставится, если:

1. В ответе допущены одна – две неточности при освещении второстепенных вопросов, которые исправляются по замечанию.

7 баллов ставится, если:

1. в изложении допущены небольшие пробелы, не исказившие содержание ответа;

5-6 баллов ставится, если:

ответ удовлетворяет в основном требованиям на «5б.», но при этом имеет один из недостатков:

1. допущены один – два недочета при освещении основного содержания ответа, исправленные по замечанию экзаменатора;

2. допущены ошибка или более двух недочетов при освещении второстепенных вопросов, которые легко исправляются по замечанию экзаменатора.

4 балла ставится, если:

1. неполно или непоследовательно раскрыто содержание материала, но показано общее понимание вопроса и продемонстрированы умения, достаточные для дальнейшего усвоения материала;

2. имелись затруднения или допущены ошибки в определении понятий, использовании терминологии, исправленные после нескольких наводящих вопросов;

3. при неполном знании теоретического материала выявлена недостаточная сформированность компетенций, умений и навыков, студент не может применить теорию в новой ситуации.

3 балла ставится, если:

1. не раскрыто основное содержание учебного материала;

1-2 балла ставится, если:

1. обнаружено незнание или непонимание большей или наиболее важной части учебного материала;

0 баллов ставится, если:

1. допущены ошибки в определении понятий, при использовании терминологии, которые не исправлены после нескольких наводящих вопросов.

2. не сформированы компетенции, умения и навыки.

Темы рефератов

1. Генетические аспекты задержки психо-моторного развития у детей..

2. Креатинфосфокиназа в диагностике нервно-мышечных заболеваний.

3. Биохимическая диагностика пароксизмальных параличей.
4. Массовый скрининг в Европе.
5. Пероксисомные болезни у детей.
6. Лекарственный мутагенез и его профилактика.
7. Альфафетопротеины их определение и диагностические возможности
8. Митохондриальные болезни.
9. Понятие о тератогенезе.
10. Фенилкетонурия. Этиология, патогенез, клиника.
11. Биллирубиновая энцефалопатия. Этиология, патогенез, клиника и диагностика.
12. Синдром вялого ребенка. Врачебная тактика.

Методические указания по подготовке студентов написанию реферата

Написание реферата способствует углубленному изучению учебной дисциплины, дальнейшей систематизации, расширению и закреплению полученных знаний.

Требования к содержанию реферата:

- материал, использованный в реферате, должен строго относиться к избранной теме;
- необходимо изложить основные аспекты проблемы не только грамотно, но и в соответствии с той или иной логикой (хронологической, тематической, событийной);
- при изложении следует сгруппировать идеи разных авторов по общности точек зрения или по научным школам;
- реферат должен заканчиваться подведением итогов, содержать краткий обзор-обоснование преимуществ той точки зрения по рассматриваемому вопросу, с которой студент солидарен

Структура реферата:

Текст реферата должен быть изложен логически и представлять собой целостное и завершённое самостоятельное исследование и состоять из вступления, основной части, выводов и списка использованных источников.

Во введении обосновывается актуальность выбранной темы, дается характеристика современного состояния исследуемой проблемы, определяется цель работы и задача, указывается предмет и объект исследования. Во вступлении следует также обратить внимание на уровень разработанности темы в отечественной и зарубежной литературе, выделить дискуссионные вопросы и нерешенные проблемы. Рекомендованный объем вступления - 1,5-2 страницы.

Основная часть работы состоит из трёх-четырёх вопросов. Все вопросы должны быть логически связанные между собой. В зависимости от особенностей исследуемой проблемы вопроса могут объединяться между собой, например, теоретический с методическим или методический с аналитическим и т.п.. Рекомендованный объем основной части - 10-12 страниц.

Заключительная часть работы - выводы (короткое резюме из всего содержания реферата). Здесь вмещаются выводы и рекомендации, которые показывают, в какой мере решена задача и достигнута цели, сформулированной во вступлении. Объем заключительной части - 1,5-2 страницы.

Неотъемлемой частью реферата является список литературы, который содержит перечень всех источников, использованных в процессе работы. Отдельные части текста, которые имеют самостоятельное значение (таблицы, социологический инструментарий и т.п.), могут быть добавлены отдельно в приложениях. Рекомендованный объем дополнительной части - не больше 5 страниц.

Критерии оценивания реферата.

Оценка **«отлично»** ставится, если выполнены все требования к написанию и защите реферата: обозначена проблема и обоснована её актуальность, сделан краткий анализ различных точек зрения на рассматриваемую проблему и логично изложена собственная позиция, сформулированы выводы, тема раскрыта полностью, выдержан объём, соблюдены требования к внешнему оформлению, даны правильные ответы на дополнительные вопросы.

Оценка **«хорошо»** ставится, если основные требования к реферату и его защите выполнены, но при этом допущены недочёты. В частности, имеются неточности в изложении материала; отсутствует логическая последовательность в суждениях; не выдержан объём реферата; имеются упущения в оформлении; на дополнительные вопросы при защите даны неполные ответы.

Оценка **«удовлетворительно»** ставится, если имеются существенные отступления от требований к реферированию. В частности: тема освещена лишь частично; допущены фактические ошибки в содержании реферата или при ответе на дополнительные вопросы; во время защиты отсутствует вывод.

Оценка **«неудовлетворительно»** ставится, если тема реферата не раскрыта, обнаруживается существенное непонимание проблемы.

Вопросы для зачета:

1. Медицинская генетика в структуре медико-биологических наук о человеке.
2. Задачи медицинской генетики.
3. История становления медицинской генетики.
4. Значение генетики для медицины.
5. Мутации
6. Вклад мутаций во внутриутробную гибель плода, перинатальную и раннюю детскую смертность.
7. Врожденные пороки развития.
8. Наследственные дефекты обмена витаминов, пуринов и пиримидинов.
9. Наследственные дефекты ферментов эритроцитов. Гемоглобинопатии.

10. Генеалогический метод.
11. Популяционно-статистический метод.
12. Близнецовый метод.
13. Биохимические методы.
14. Цитогенетический метод.
15. Метод дерматоглифики.
16. Молекулярно-цитогенетические и молекулярно-биологические методы.
17. Классификация хромосомных болезней.
18. Болезнь Дауна
19. Синдром Эдвардса
20. Синдром Патау
21. Синдром «кошачьего» крика.
22. Синдром Шерешевского-Тернера.
23. Синдром Клайнфельтера.
24. Аденогенитальный синдром.
25. Муковисцидоз.
26. Синдром Марфана.
27. Прогрессирующая мышечная дистрофия.
28. Факторы и принципы выявления лиц с повышенным риском развития болезней с наследственным предрасположением.
29. Экогенетические болезни.
30. Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней.
31. Медико-генетическое консультирование.
32. Клинико-генеалогическое обследование пациента и его родственников. Получение оценок генетического риска.
33. Методы пренатальной диагностики наследственных болезней.
34. Фенилкетонурия.
35. Врожденный гипотиреоз.
36. Адено-генитальный синдром.
37. Галактоземия.
38. Нейрофиброматоз.
39. Миотоническая дистрофия.
40. Неинвазивные методы пренатальной диагностики.
41. Инвазивные методы пренатальной диагностики.
42. Методы выявления хромосомных нарушений и моногенных заболеваний.
43. Предимплантационная генетическая диагностика.
44. Массовый неонатальный скрининг на выявление наследственных заболеваний.

Методические указания по подготовке студентов к сдаче зачета

Зачет - это конечная форма изучения дисциплины, представляющая собой механизм выявления и оценки результатов учебного процесса. Цель зачета - завершить курс обучения конкретной дисциплины, проверить сложившуюся у студента систему понятий и отметить степень полученных знаний. Тем самым зачет содействует решению главной задачи высшего образования - подготовке квалифицированных специалистов. Основные функции зачета - обучающая, оценивающая и воспитательная.

Обучающее значение зачета состоит в том, что студент в период зачетного периода вновь обращается к пройденному материалу, перечитывает конспекты лекций, учебник, нормативно-правовые акты и другие материалы. Он не только повторяет и закрепляет

полученные знания, но и получает новые. Во-первых, при подготовке к зачету знания по дисциплине обобщаются и систематизируются, превращаясь в упорядоченную совокупность данных, что позволяет понять логику дисциплины в целом. Во-вторых, новые знания студент получает в процессе подготовки к зачету по вопросам, не освещенным на лекциях и практических занятиях (семинарах): монографии, статьи, а также по тем темам, рекомендованным к самостоятельному изучению студентами.

Оценивающая функция зачета заключается в том, что он подводит итог знаний студента, полученных в процессе изучения дисциплины. В том числе, зачет является формой оценки результатов учебно-педагогической деятельности преподавателя дисциплины (самооценка).

Зачет принимается преподавателем объективно и доброжелательно, что играет определенную воспитательную роль - стимулирует трудолюбие, принципиальность, ответственность, развивает чувство справедливости и уважения.

При подготовке к зачету, прежде всего, следует запомнить основные понятия и категории дисциплины, что важно в общей системе знаний будущего педагога.

На зачете преподаватель проверяет не только уровень запоминания и воспроизведения студентом учебного материала, но и понимание им тех или иных проблем, способность мыслить, аргументировать, отстаивать свою позицию, объяснять. Студент должен сочетать запоминание и понимание, воспроизведение информации и мыслительный процесс.

При подготовке к зачету студенту следует тезисно конспектировать ответ на каждый вопрос, выносимый на зачет, т.к. письменное закрепление информации включает дополнительные ресурсы памяти.

Подготовку к зачету не следует откладывать на последние дни и часы перед зачетом. Такая экстремальная подготовка к сдаче зачета не образует прочных знаний по дисциплине, не связывает ее понятия и категории с другими правовыми явлениями, не позволяет видеть все возможные разрешения практических правовых ситуаций. Приобретенная таким способом информация ненадежна и бессистемна и, как правило, не остается в багаже знаний студента.

Усвоение материала дисциплины на лекциях, практических занятиях, в результате самостоятельной подготовки и изучения, отдельных тем, вопросов дисциплины позволит студенту подойти к зачету подготовленным и потребует лишь повторения ранее пройденного материала. Знания, накапливаемые постепенно и в различных ракурсах, с использованием противоположных мнений и взглядов на ту или иную проблему, являются глубокими и качественными.

Для систематизации знаний по дисциплине первоначальное внимание студенту следует обратить на рабочую программу курса, которая включает в себя темы и основные проблемы дисциплины, в рамках которых и формируются вопросы для зачета. Поэтому студент, заранее ознакомившись с программой курса, может лучше сориентироваться в последовательности освоения курса.

При подготовке к зачету особое внимание следует уделять конспектам лекций и материалам, полученным на практических занятиях (семинарах), а уже затем учебникам, учебным пособиям и иным материалам. Лекции детально, кратко, иллюстрировано, оперативно и четко дают основной понятийный аппарат.

Студенту следует помнить, что идеальных учебников не бывает, т.к. они пишутся отдельными учеными или коллективами авторов, представляющих ту или иную школу в науке или направлении исследования конкретного вопроса, поэтому в каждом из них есть

сильные и слабые стороны. Для подготовки к зачету студенту следует использовать два и более учебника и (или) учебного пособия, а также словари, справочники и хрестоматии.

Отвечая на конкретный вопрос на зачете, необходимо исходить из принципа многообразия мнений, суждений, позиций, что позволяет студенту по дискуссионным вопросам придерживаться любого из высказанных мнений по проблематике, но любая правовая позиция студента должны быть им достаточно аргументирована и обоснована.

На зачете преподаватель может задать студенту уточняющие и дополнительные вопросы. Уточняющие вопросы задаются в рамках билета и направлены на уточнение мысли студента. Дополнительные вопросы задаются не в рамках зачетного билета, а по всему курсу и, как правило, связаны с плохим ответом студента.

На зачете преподаватель оценивает как знания материалов дисциплины, так и форму их изложения студентом.

Критериями оценки ответа студента на устном зачете для преподавателя выступают:

1. Правильность ответов на вопросы (верное, четкое и достаточно глубокое изложение идей, понятий, фактов);
2. Полнота и лаконичность ответа;
3. Степень использования и понимания научных источников;
4. Умение связывать теорию с практикой;
5. Логика и аргументированность изложения материала;
6. Грамотное комментирование, приведение примеров, аналогий;
7. Культура речи.

Оценивание студента при итоговой аттестации, в процессе формирования компетенций ОПК-11

Оценка «зачет» ставится, если:

– ответы отличаются глубоким знанием учебного материала, свидетельствуют о способности самостоятельно находить причинно-следственные зависимости и связь с практикой; в ответах прослеживаются нормы литературной речи, используются термины и понятия профессионального языка;

– студент демонстрирует глубокие знания теоретических основ, достижения и проблемы молекулярной генетики, медицинской генетики, особенности организации и основные характеристики геномных, хромосомных и генных заболеваний; Владеет экспериментальными основами медицинской генетики, принципами (или технологиями) прогнозирования и анализа ожидаемого результата в ходе медико-генетического консультирования

Оценка «незачет» ставится, если:

– ответы свидетельствуют о значительном незнании учебного материала, студент не может без помощи педагога найти в нем причинно-следственные связи, дает неверные, содержащие фактические ошибки ответы на вопросы; наблюдается нарушение норм литературной речи, не используются термины и понятия профессионального языка;

– студент имеет фрагментарные представления о некоторых достижениях и проблемах молекулярной генетики, медицинской генетики, особенностях организации и основных характеристиках геномных, хромосомных и генных заболеваний; демонстрирует фрагментарное владение навыками ,некоторыми методами и технологиями медицинской генетики

6. Методические материалы, определяющие процедуру оценивания результатов освоения образовательной программы

Результаты обучения (компетенции)	Основные показатели оценки результатов	Вид оценочного материала
ОПК-11: способность применять современные представления об основах биотехнологических и биомедицинских производств, генной инженерии, нанобиотехнологии, молекулярного моделирования	<p>Владеть:</p> <p>экспериментальными основами генетики</p> <p>принципами (или технологиями) прогнозирования и анализа ожидаемого результата в ходе медико-генетического консультирования; навыками анализа биотехнологического процесса</p> <p>навыками составления блок-схем биотехнологических процессов</p> <p>навыками проведения простейших ферментативных реакций, навыками объяснения последовательности генноинженерных манипуляций</p> <p>Уметь:</p> <p>выполнять биоинформационную обработку геномных исследований;</p> <p>прогнозировать результаты биологических процессов, протекающих в живых системах</p> <p>Знать:</p> <p>теоретические основы, достижения и проблемы молекулярной генетики, медицинской генетики, особенности организации и основные характеристики геномных, хромосомных и генных заболеваний</p>	<p>вопросы для коллоквиума,</p> <p>- темы рефератов,</p> <p>- вопросы для зачета</p>

7. Учебно-методическое обеспечение дисциплины (модуля)

7.1. Основная литература

11. Акуленко Л.В. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>
12. Бочков Н.П. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429860.html>

13. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс]: учебник / Рубан Э.Д. - Ростов н/Д : Феникс, 2013. - (Медицина). - <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785222210451.html>

7.2. Дополнительная литература

1. Бочкарев Н.П. Клиническая генетика. М. Медицина, 1997.
2. Гинтер Е.К. Медицинская генетика: Учебник. – М.: Медицина, 2003. – 448 с.
3. Заяц Р.Г. Медицинская биология и общая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Р.Г. Заяц, В.Э. Бутвиловский, В.В. Давыдов, И.В. Рачковская - Минск : Выш. шк., 2017. - <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9789850628862.html>
4. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики, СпецЛит, 2009. 192с. ISBN-978-5-299
5. Семинский И.Ж. Ощепкова О.М . Медицинская генетика: учебное пособие. – Иркутск ИГМУ, 2010. – 118 с.
6. Фогель Ф., Матульски А.. Генетика человека в 3-х томах. «Мир», 1990.

7.3. Периодические издания

- 1.Биомедицина
- 2.Генетика
- 3.Доклады Российской Академии наук
- 4.Известия РАН. Серия биологическая
- 5.Медицинская генетика

7.4. Интернет-ресурсы

- 1.ЭБС « Консультант студента» <http://www.studmedlib.ru/>
- 2.<http://lib.rus.ec/b/202455>
3. НЭБ РФФИ <https://elibrary.ru/>
- 4.ЭБД РГБ <http://www.diss.rsl.ru>
- 5 База данных Sciencel ndex (РИНЦ) <https://elibrary.ru/defaultx.asp>.

8. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Для проведения лабораторных занятий используется оборудованная аудитория № 308 ГК на 12 посадочных мест; технические средства обучения: измерительная диагностическая аппаратура; видеопроектор, экран; учебно-наглядные пособия, раскрывающие содержание дисциплины.

Для проведения лабораторных занятий по дисциплине используется оборудование, имеющееся в распоряжении кафедры:

№ п/п	Наименование единицы	Фирма-изготовитель, Страна-производитель	Назначение, основные характеристики
1	Центрифуга MIKRO 20 (200)R, 24×0.2-2.0 мл, до 18,626 g	Hettich, Германия	Центрифугирование, прободготовка образцов и стандартных лабораторных приложений

2	Мини центрифуга/вортекс Combi-spin,	Hettich, Германия	Центрифугирование на 2400 об/мин, с крышкой прободготовка образцов и стандартных лабораторных приложений
3	Цифровой термостат типа «Dry Block»	BIOSAN, Латвия	Поддержание постоянной температуры (25-120 °C), с алюминиевым блоком А-103
4	Роторный гомогенизатор с цифровым дисплеем Crusher M	Heidolph, Германия	Гомогенизация, 5000-26000 об/мин. В комплекте с держателем и зажимом.
5	Отсасыватель медицинский	Россия	Отсасывание
6	ПЦР-бокс	Россия	Бактерицидный проточный рециркулятор, обеспечивающий постоянное обеззараживание внутри бокса с УФ-рециркулятором, таймером, н/сталь, ударопрочное стекло
7	Система для ПЦР в реальном времени iQ5	BioRad, США	Амплификация в реальном времени, предназначенная для автоматической детекции продуктов амплификации в режиме реального времени непосредственно в пробирке, возможностью количественного определения продукта
8	Источник бесперебойного питания UPS 3000 VA	APC, Россия	Обеспечение бесперебойного питания,
9	Аналитическая система БиоДок-Ит М-26Х	UVP, США	Анализ гелей, блотов, окрашенных флуорисцентными и видимыми красителями, печать, архивирование составление отчетов, аналоговая ПЗС-камера
10	Спектрофотометр BIOWAVE	Германия	Для определения концентрации и качества НК, концентрацию белка, спектральный диапазон- 190-1100, ОП диапазон- 0-0,5 ед.
11	Вертикальная ячейка для электрофореза PROTEAN II xi,	BioRad, США	Анализ коротких фрагментов нуклеиновых кислот и белков методом электрофореза в полиакриламидном геле, 20 см, 1.0 мм спейсеры (4 шт) и гребенки на 15 лунок (2 шт).
12	Ячейка для горизонтального электрофореза Mini-Sub Cell GT,	BioRad, США	Анализ фрагментов нуклеиновых кислот и белков методом электрофореза в агарозном геле с УФ-прозрачной подложкой 7×10 см и подставкой для заливки
13	Низкотемпературный вертикальный морозильник	Sanyo, Япония	Хранение образцов при низких температурах, (-86), V 382
14	Весы аналитические,	Precisa, Швейцария	Взвешивание образцов, 220 г , точность 0,1 мг
15	Весы технические,	Ohaus Scout Pro, США	Взвешивание образцов, 2000 г / 0,1 г

16	Центрифуга 320R, с охлаждением, с принадлежностями	UNIVERSAL, США	Центрифугирование, прободготовка образцов и стандартных лабораторных приложений
17	Автоматический анализатор для выделения ДНК и РНК	iPrep Purification Instrument, Япония	Для выделения ДНК, РНК, белков. 12 образцов за один прогон
18	Система очистки воды Direct-Q 3	Millipore, Франция	Предназначена для очистки и деионизации воды

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой (компьютерные классы, а также компьютеризированные рабочие места Научно-технической библиотеки) с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду университета. Также используются: продукты MICROSOFT (Desktop Education ALNG LicSaPk OLVS Academic Edition Enterprise), подписка (Open Value Subscription) № V 2123829 Kaspersky Endpoint Security Стандартный Russian Edition № лицензии 17E0-180427-050836-287-197 AltLinux (Альт Образование 8) № AAA.0252.00 Academic MathCAD License Продукты AUTODESK, архиватор 7z, файловый менеджер Far Manager, Adobe Reader (свободное распространение) и т.д.

ЛИСТ ИЗМЕНЕНИЙ (ДОПОЛНЕНИЙ)

в рабочую программу по дисциплине «Медицинская генетика» по направлению
подготовки 06.03.01 «Биология»

на 2020-2021 учебный год

№ п/п	Элемент (пункт) РПД	Перечень вносимых изменений (дополнений)	Примечание

Обсуждена и рекомендована
на заседании кафедры
протокол № от «__» _____ 20__ г.

Заведующий кафедрой

_____ А.Ю. Паритов _____
(подпись, расшифровка подписи, дата)