

**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  
« \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 2021 г.**

**УТВЕРЖДАЮ**

**Директор института  
\_\_\_\_\_ А.М. Хараев  
« \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 2021 г.**

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)  
«Медицинская генетика»**

Направление подготовки  
06.04.01 Биология  
(код и наименование направления подготовки)

Профиль подготовки  
«Биология клетки»  
(наименование профиля подготовки)

Квалификация (степень) выпускника  
Магистр

Форма обучения  
очная

Нальчик 2021

Рабочая программа дисциплины «Медицинская генетика» / составитель Боготова З.И. –  
Нальчик: КБГУ, 2021 г., 31 с для преподавания обучающимся по направлению подготовки 06.04.01  
Биология

Рабочая программа составлена с учетом Федерального государственного образовательного  
стандарта высшего образования по направлению подготовки 06.04.01 Биология, утвержденного  
приказом Министерства образования и науки Российской Федерации № 934 от 11.08.2020

## СОДЕРЖАНИЕ

1.	Цели и задачи освоения дисциплины	4 с
2.	Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП ВО	4 с
3.	Требования к результатам освоения дисциплины (модуля)	4 с
4.	Содержание и структура дисциплины (модуля)	5 с
5.	Оценочные материалы для текущего и рубежного контроля успеваемости и промежуточной аттестации	8 с
6.	Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности	16
7.	Учебно-методическое обеспечение дисциплины (модуля)	17 с
7.1.	Основная литература	17с
7.2.	Дополнительная литература	18 с
7.3.	Периодические издания (газета, вестник, бюллетень, журнал)	19 с
7.4.	Интернет-ресурсы	19 с
7.5.	Методические указания по проведению различных учебных занятий, к курсовому проектированию и другим видам самостоятельной работы	20 с
8.	Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)	24 с
9.	Лист изменений (дополнений) в рабочей программе дисциплины (модуля)	29 с
	Приложения	30 с

## 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.
- 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.

В рабочей программе дисциплины «**Медицинская генетика**» обозначено материально-техническое обеспечение, представлено учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины, куда входят: основная литература, дополнительная литература, программное обеспечение, базы данных, информационно-справочные и поисковые системы.

На изучение курса отводится 108 часов (3 з.е.) (из них лабораторных – 36 ч. и для самостоятельной работы – 63 ч, заканчивается зачетом – 9 ч.

## 3. Требования к результатам освоения содержания дисциплины

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

ОПК-1.1 – Демонстрирует знания по современным актуальным проблемам, основным открытиям и методологическим разработкам в области биологических и смежных наук.

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 медицине.

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

#### 4. Содержание и структура дисциплины

Таблица 1. Содержание и структура дисциплины (модуля) «Медицинская генетика», перечень оценочных средств и контролируемых компетенций

№ 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 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	КР, ДЗ, ЛР

		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.	Профилактика наследственной 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 «Медицинская генетика»

Таблица 2. Общая трудоемкость дисциплины составляет 3 зачетных единиц (108 часов)

Вид работы	Трудоемкость, часов	
	1 семестр	Всего
<b>Общая трудоемкость (в зачетных единицах)</b>	<b>108</b>	<b>108</b>
<b>Контактная работа (в часах)</b>	<b>36</b>	<b>36</b>
Лекции (Л)		

<i>Практические занятия (ПЗ) и Семинары (С)</i>	<i>Не предусмотрены</i>	<i>Не предусмотрены</i>
<i>Лабораторные работы (ЛР)</i>	36	36
<b>Самостоятельная работа (в часах), в том числе контактная работа:</b>	<b>63</b>	<b>63</b>
Курсовой проект (КП), курсовая работа (КР)		
Расчетно-графическое задание (РГЗ)		
Реферат (Р)	23	23
Эссе (Э)		
Самостоятельное изучение разделов	40	40
Подготовка и сдача экзамена	<b>9</b>	9
<b>Вид итогового контроля (зачет, экзамен)</b>	зачет	<b>зачет</b>

Таблица 3. Лекционные занятия

Таблица 4. Лабораторные работы

№ занятия	№ раздела	Тема
1	1	Медицинская генетика в структуре медико-биологических наук о человеке. Методы медицинской генетики
2	1	Аутосомно-доминантный тип наследования. Решение ситуативных задач
3	1	Аутосомно-рецессивный тип наследования. Решение ситуативных задач
4	1	Х-сцепленное наследование и другие, зависящие от пола (не сцепленные с Х-хромосомой) заболевания. Решение ситуативных задач
5	2	Виды доминантности. Решение ситуативных задач
6	2	Геномный импринтинг и динамические мутации. Решение ситуативных задач
7	2	Многофакторные заболевания. Близнецовый метод. Решение ситуативных задач
8	3	Структурные аномалии хромосом.
9	3	Оценка риска развития наследственной патологии. Решение ситуативных задач
10	4	Профилактика, предупреждение и лечение генетических заболеваний.
12	4	Этические и социальные аспекты клинической генетики.

Таблица 5. Практические занятия (семинары) по дисциплине (модулю) – не предусмотрены

Таблица 6. Самостоятельное изучение разделов дисциплины

№ разд ела	Вопросы, выносимые на самостоятельное изучение
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.
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.
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 Ретора.
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.
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.

**Таблица 7. Курсовой проект (курсовая работа) не предусмотрены**

## **5. Оценочные материалы для текущего и рубежного контроля успеваемости и итоговой аттестации.**



Конечными результатами освоения программы дисциплины являются сформированные когнитивные дескрипторы «знать», «уметь», «владеть», расписанные по отдельным компетенциям. Формирование этих дескрипторов происходит в течение всего семестра по этапам в рамках различного вида занятий и самостоятельной работы.

В ходе изучения дисциплины предусматриваются **текущий, рубежный контроль и промежуточная аттестация.**

### **5.1. Оценочные материалы для текущего контроля.**

В соответствии с положением о балльно-рейтинговой системе оценка успеваемости обучающихся осуществляется в ходе текущего, рубежного и промежуточного контроля.

Текущий контроль - это непрерывное «отслеживание» уровня усвоения знаний и формирование умений и навыков в течение семестра и учебного года в ходе аудиторных занятий.

Материалы для подготовки к различным формам семинаров (презентации лекций, ссылки на полезные интернет-ресурсы).

## **Примеры типовых заданий для текущего контроля**

### **5.1.1. Устный опрос (УО) дисциплины «Медицинская генетика»**

#### **Контролируемые компетенции ОПК-1.1**

1. Медицинская генетика в структуре медико-биологических наук о человеке.
2. Задачи медицинской генетики.
3. История становления медицинской генетики.
4. Значение генетики для медицины.

#### **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.

#### **3 рейтинговая точка**

1. Медико-генетическое консультирование.
2. Клинико-генеалогическое обследование пациента и его родственников.
3. Получение оценок генетического риска.
4. Методы пренатальной диагностики наследственных болезней.
5. Неинвазивные методы пренатальной диагностики.
6. Инвазивные методы пренатальной диагностики.

### **Критерии формирования оценок (оценивания) устного опроса**

Устный опрос является одним из основных способов учёта знаний обучающихся по дисциплине «Медицинская генетика». Развёрнутый ответ обучающегося должен представлять собой связное, логически последовательное сообщение на заданную тему, показывать его умение

применять определения. При оценке ответа обучающегося следует руководствоваться следующими критериями, учитывать:

- полноту и правильность ответа;
- степень осознанности, понимания изученного;
- языковое оформление ответа.

#### **Критерии оценивания знаний обучающегося на лабораторном занятии**

<b>Сумма баллов</b>	<b>Оценка</b>	<b>Критерий</b>
<b>3 балла</b>	<b>отлично</b>	Обучающийся показал глубокие знания материала по поставленным вопросам, грамотно, логично его излагает, структурировал и детализировал информацию, информация представлена в переработанном виде.
<b>2 балла</b>	<b>хорошо</b>	Обучающийся твердо знает материал, грамотно его излагает, не допускает существенных неточностей в процессе подачи материала; использует основные источники.
<b>1 балл</b>	<b>удовлетворительно</b>	Обучающийся имеет знания основного материала по поставленным вопросам, но не усвоил его деталей, допускает отдельные неточности при подаче изучаемого материала, не умеет достаточно глубоко и доказательно обосновать свои суждения и привести свои примеры.
<b>0 баллов</b>	<b>неудовлетворительно</b>	Обучающийся допускает грубые ошибки в ответе на поставленные вопросы, обнаруживает незнание большей части соответствующего раздела изучаемого материала, допускает ошибки в формулировке.

#### **5.1.2. Самостоятельная работа**

##### **Контролируемые компетенции ОПК-1.1**

Структура генов прокариот и регуляция их экспрессии

Структура генов эукариот и регуляция их экспрессии

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.

Методы выявления хромосомных нарушений и моногенных заболеваний.

Этические проблемы генетики.

Организация медико-генетической службы в России.

#### **Критерии оценивания знаний при выполнении заданий для самостоятельной работы**

<b>Сумма баллов</b>	<b>Оценка</b>	<b>Критерий</b>
<b>3-4 балла</b>	<b>отлично</b>	Обучающийся показал глубокие знания материала

		по поставленным вопросам, грамотно, логично его излагает, структурировал и детализировал информацию, информация представлена в переработанном виде, подготовил презентацию.
<b>2 балла</b>	<b>хорошо</b>	обучающийся твердо знает материал, грамотно его излагает, не допускает существенных неточностей в процессе подачи материала.
<b>1 балл</b>	<b>удовлетворительно</b>	обучающийся имеет знания основного материала по поставленным вопросам, но не усвоил его деталей, допускает отдельные неточности при подаче материала, плохо владеет источниками.
<b>0 баллов</b>	<b>неудовлетворительно</b>	обучающийся допускает грубые ошибки в ответе на поставленные вопросы не отвечает.

### 5.1.3. Оценочные материалы для выполнения рефератов (контролируемые компетенции ОПК-1.1)

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.

#### *Критерии оценки реферата:*

<b>Сумма баллов</b>	<b>Оценка</b>	<b>Критерий</b>
<b>3</b>	<b>отлично</b>	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 объем, соблюдены требования к внешнему оформлению, даны правильные ответы на дополнительные вопросы. Обучающийся проявил инициативу, творческий подход, способность к выполнению сложных заданий, организационные способности. Отмечается способность к публичной коммуникации. Документация представлена в срок. Полностью оформлена в соответствии с требованиями.
2	<i>хорошо</i>	Выполнены 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. Обучающийся достаточно полно, но без инициативы и творческих находок выполнил возложенные на него задачи. Документация представлена достаточно полно и в срок, но с некоторыми недоработками.
1	<i>удовлетворительно</i>	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. Обучающийся выполнил большую часть возложенной на него работы. Допущены существенные отступления. Документация сдана со значительным опозданием (более недели). Отсутствуют отдельные фрагменты.
Менее 1 балла	<i>неудовлетворительно</i>	Тема реферата не раскрыта, обнаруживается существенное непонимание проблемы. Обучающийся не выполнил свои задачи или выполнил лишь отдельные несущественные поручения. Документация не сдана.

## 5.2. Оценочные средства для рубежного контроля

*Рубежный контроль* осуществляется по окончании изучения отдельных разделов –курса с целью определения качества усвоения учебного материала. В течение семестра по графику проводится три контрольных мероприятия, каждое из которых является своего рода микроэкзаменом по материалам учебного раздела. Проводится он в устной или письменной форме, а также в виде тестового контроля.

Формами рубежного контроля являются коллоквиумы, контрольные работы, тестирование по материалам учебного раздела. В ходе рубежного контроля используются фонды комплексных контрольных заданий (в первую очередь, сертифицированных в установленном порядке). Формы рубежного контроля знаний, умений и навыков обучающимся устанавливаются кафедрой. Рубежные контрольные мероприятия охватывают весь программный материал (все разделы) по дисциплине.

**5.2.1. Коллоквиум (К)**  
**(контролируемые компетенции ОПК-1.1)**

**Вопросы на коллоквиум 1**

1. Классификация наследственных болезней.
2. Мутации – этиологический фактор
3. Вклад мутаций во внутриутробную гибель плода, перинатальную и раннюю детскую смертность.
4. Общая и частная семиотика наследственной патологии.
5. Генеалогический метод. Типы моногенного наследования, выявляемые с помощью генеалогического метода.
  - а. Популяционно-статистический метод.
6. Близнецовый метод.
7. Биохимические методы.
8. Цитогенетический метод.

**Вопросы на коллоквиум 2**

1. Синдромы, обусловленные аномалиями в системе аутосом.
2. Общая характеристика моногенной патологии.
3. Классификация моногенных болезней.
4. Характеристика наиболее частых моногенных форм наследственной патологии.
5. Фенилкетонурия.
6. Врождённый гипотиреоз.
7. Адено-генитальный синдром.
8. Галактоземия.
9. Муковисцидоз.
10. Нейрофиброматоз.
11. Миотоническая дистрофия.
12. Прогрессирующая мышечная дистрофия.

**Вопросы на коллоквиум 3**

1. Экогенетические болезни.
2. Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней.
3. Лечение хромосомных болезней.
4. Предимплантационная генетическая диагностика.
5. Массовый неонатальный скрининг на выявление наследственных заболеваний.

**Критерии оценивания знаний обучающегося на коллоквиуме**

<b>Сумма баллов</b>	<b>Критерий</b>
<b>10 баллов</b>	ставится за работу, выполненную полностью без ошибок и недочетов; обучающийся демонстрирует знание теоретического и практического материала по теме.
<b>6-8 балла</b>	ставится за работу, выполненную полностью, но при наличии в ней не более одной негрубой ошибки и одного недочета, не более трех недочетов. Обучающийся демонстрирует знание теоретического и практического материала по теме практической работы, допуская

	незначительные неточности при решении задач, решено 70% задач
<b>3-5 балла</b>	ставится за работу, если бакалавр правильно выполнил не менее 2/3 всей работы или допустил не более одной грубой ошибки и двух недочетов, не более одной грубой и одной негрубой ошибки, не более трех негрубых ошибок, одной негрубой. Обучающийся затрудняется с правильной оценкой предложенной задачи, дает неполный ответ, решено 55% задач
<b>Менее 3 баллов</b>	ставится за работу, если число ошибок и недочетов превысило норму для оценки 3 или правильно выполнено менее 2/3 всей работы. Обучающийся дает неверную оценку ситуации, решено менее 50 % задач.

#### 5.2.2. Оценочные средства в ходе итогового контроля

**5.2. Оценочные материалы для рубежного контроля.** Рубежный контроль осуществляется по более или менее самостоятельным разделам – учебным модулям курса и проводится по окончании изучения материала модуля в заранее установленное время. Рубежный контроль проводится с целью определения качества усвоения материала учебного модуля в целом. В течение семестра проводится *три таких контрольных мероприятия по графику*.

#### ВОПРОСЫ, ВЫНОСИМЫЕ НА зачет (контролируемые компетенции ОПК-1.1)

Примерный перечень вопросов:

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.

### ***Критерии формирования оценок по промежуточной аттестации:***

**«отлично»** (30 баллов) – получают обучающиеся, которые свободно ориентируются в материале и отвечают без затруднений. Обучающийся способен к выполнению сложных заданий, постановке целей и выборе путей их реализации. Работа выполнена полностью без ошибок, решено 100% заданий;

**«хорошо»** (20 баллов) – получают обучающиеся, которые относительно полно ориентируются в материале, отвечают без затруднений, допускают незначительное количество ошибок. Обучающийся способен к выполнению сложных заданий. Работа выполнена полностью, но имеются не более одной негрубой ошибки и одного недочета, не более трех недочетов. Допускаются незначительные неточности при решении задач, решено 70% задач;

**«удовлетворительно»** (10 баллов) – получают обучающиеся, у которых недостаточно высок уровень владения материалом. В процессе ответа на экзамене допускаются ошибки и затруднения при изложении материала. Обучающийся правильно выполнил не менее 2/3 всей работы или допустил не более одной грубой ошибки и двух недочетов, не более одной грубой и одной негрубой ошибки, не более трех негрубых ошибок, одной негрубой. Обучающийся затрудняется с правильной оценкой предложенной задачи, дает неполный ответ, решено 55% задач;

**«неудовлетворительно»** (менее 10 баллов) – получают обучающиеся, которые допускают значительные ошибки. Обучающийся имеет лишь начальную степень ориентации в материале. В работе число ошибок и недочетов превысило норму для оценки 3 или правильно выполнено менее 2/3 всей работы. Обучающийся дает неверную оценку ситуации, решено менее 50% задач.

**6. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности**

**Критерии оценки качества освоения дисциплины:**

Максимальная сумма (100 баллов), набираемая студентом по дисциплине включает две составляющие:

- *первая составляющая* – оценка регулярности, своевременности и качества выполнения студентом учебной работы по изучению дисциплины в течение периода изучения дисциплины (семестра, или нескольких семестров) (сумма – не более 70 баллов). Баллы, характеризующие успеваемость студента по дисциплине, набираются им в течение всего периода обучения за изучение отдельных тем и выполнение отдельных видов работ.
- *вторая составляющая* – оценка знаний студента по результатам промежуточной аттестации (не более 30 –баллов).

Критерием оценки уровня сформированности компетенций в рамках учебной дисциплины «Медицинская генетика» в третьем семестре является зачет.

**Целью промежуточных аттестаций** по дисциплине является оценка качества освоения дисциплины обучающимися.

**Критерии оценки качества освоения дисциплины**

**36-61 баллов** - «Зачтено» выставляется обучающемуся, продемонстрировавшему полное, всестороннее, осознанное правильное знание программного материала и изложившему ответ логично, грамотно, убедительно, готового к дальнейшему профессиональному совершенствованию.

При ответе обучающийся может допустить некоторые неточности, негрубые ошибки, затрудняться в самостоятельном изложении материала, но правильно отвечать на задаваемые ему вопросы, в результате наводящих вопросов с помощью преподавателя исправлять допущенные ошибки и неточности.

**Менее 36-61** - «Не зачтено» может быть выставлено обучающемуся, обнаружившему неполное, неосознанное знание учебно-программного материала, допускающему грубые ошибки, неспособному самостоятельно изложить ответ на вопрос, отвечающему неправильно или не дающему ответ на заданные вопросы. Демонстрируемый уровень знаний не может быть признан достаточным для профессиональной деятельности.

**Результаты освоения учебной дисциплины, подлежащие проверке**

*Таблица 7. Результаты освоения учебной дисциплины, подлежащие проверке\*

Результаты обучения (компетенции)	Основные показатели оценки результатов	Вид оценочного материала, обеспечивающие формирование компетенций
--------------------------------------	---	---



<p>ОПК-1.1 – Демонстрирует знания по современным актуальным проблемам, основным открытиям и методологическим разработкам в области биологических и смежных наук.</p>	<p><b>Владеть:</b> экспериментальными основами генетики принципами (или технологиями) прогнозирования и анализа ожидаемого результата в ходе медико-генетического консультирования</p> <p><b>Уметь:</b> выполнять биоинформационную обработку геномных исследований; прогнозировать результаты биологических процессов, протекающих в живых системах</p> <p><b>Знать:</b> теоретические основы, достижения и проблемы молекулярной генетики, медицинской генетики, особенности организации и основные характеристики геномных, хромосомных и генных заболеваний</p>	<p>Типовые оценочные материалы для устного опроса (раздел 5.1.1.) Оценочные материалы для самостоятельной работы (раздел 5.1.2.) <i>Оценочные материалы для выполнения рефератов (раздел 5.1.3)</i> Типовые оценочные материалы для коллоквиума (Раздел 5.2.1)          типовые оценочные материалы к зачету (раздел 5.2.2.)</p>
--	---	--

Таким образом, выполнение типовых заданий, представленных в разделе 5 «Оценочные материалы для текущего и рубежного контроля успеваемости и промежуточной аттестации» позволит обеспечить:

ОПК-1.1 – Демонстрирует знания по современным актуальным проблемам, основным открытиям и методологическим разработкам в области биологических и смежных наук.

## 7. Учебно-методическое обеспечение дисциплины (модуля)

### 7.1 Основная литература

1. Васильева, Е.Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач [Электронный ресурс] : учебное пособие / Е.Е. Васильева. — Электрон. дан. — Санкт-Петербург : Лань, 2016. — 96 с. — Режим доступа: <https://e.lanbook.com/book/89943>. — Загл. с экрана.
2. Заяц, Р.Г. Медицинская биология и общая генетика [Электронный ресурс] : учебник / Р.Г. Заяц, В.Э. Бутвиловский, В.В. Давыдов, И.В. Рачковская. — Электрон. дан. — Минск :

"Вышэйшая школа", 2017. — 480 с. — Режим доступа: <https://e.lanbook.com/book/97312>. — Загл. с экрана.

3. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Э.Д. Рубан. — Электрон. дан. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2013. — 319 с. — Режим доступа: <https://e.lanbook.com/book/74280>. — Загл. с экрана.

## 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. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики, СпецЛит, 2009. 192с. ISBN-978-5-299
4. Семинский И.Ж. Ощепкова О.М. Медицинская генетика: учебное пособие. — Иркутск ИГМУ, 2010. — 118 с.
5. 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

<http://www.genoterra.ru>  
[http://moikompas.ru/compas/chromatic\\_aberration](http://moikompas.ru/compas/chromatic_aberration)  
<http://www.genepassport.ru>  
<http://gene-on-gene.narod.ru/index.html>  
<http://elibrary.ru/defaultx.asp>  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/>  
<http://www.genecards.com>  
<http://geneticassociationdb.nih.gov/>  
<http://www.orpha.net/>

## 7.5. Методические указания по проведению различных учебных занятий, к курсовому проектированию и другим видам самостоятельной работы

### Методические указания к лабораторным занятиям

Учебная работа по дисциплине «Медицинская генетика» состоит из контактной работы (лекции, лабораторных занятия) и самостоятельной работы. Доля контактной учебной работы в общем объеме времени, отведенном для изучения дисциплины, составляет 33,4 % (в том числе лабораторных занятий – 33,4%), доля самостоятельной работы – 58,3 %.

#### *Методические рекомендации по изучению дисциплины «Медицинская генетика» для обучающихся*

Цель курса «Медицинская генетика» - изучить 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.

Приступая к изучению дисциплины, обучающемуся необходимо ознакомиться с тематическим планом занятий, списком рекомендованной учебной литературы. Следует уяснить последовательность выполнения индивидуальных учебных заданий, занести в свою рабочую тетрадь темы и сроки проведения лабораторных работ. При изучении дисциплины, обучающиеся выполняют следующие задания: изучают рекомендованную учебную и научную литературу; пишут контрольные работы, готовят рефераты. Уровень и глубина усвоения дисциплины зависят от активной и систематической работы на лекциях, изучения рекомендованной литературы, выполнения контрольных письменных заданий

Курс изучается на лабораторных занятиях, при самостоятельной и индивидуальной работе обучающихся. Обучающийся для полного освоения материала должен не пропускать занятия и активно участвовать в учебном процессе. Для максимальной эффективности изучения необходимо постоянно вести конспект лекций, знать рекомендуемую преподавателем литературу, позволяющую дополнить знания и лучше подготовиться к занятиям.

В соответствии с учебным планом на каждую тему выделено необходимое количество часов лабораторных занятий, которые проводятся в соответствии с вопросами, рекомендованными к изучению по определенным темам. Обучающиеся должны регулярно готовиться к лабораторным занятиям и участвовать в обсуждении вопросов. При подготовке к занятиям следует руководствоваться конспектом лекций и рекомендованной литературой. Тематический план дисциплины, учебно-методические материалы, а также список рекомендованной литературы приведены в рабочей программе.

В ходе изучения дисциплины обучающийся имеет возможность подготовить реферат по выбранной из предложенного в Рабочей программе списка теме. Выступление с докладом по реферату в группе проводится в форме презентации с использованием мультимедийной техники.

#### ***Методические рекомендации при работе над конспектом во время проведения лекции***

В процессе лекционных занятий целесообразно конспектировать учебный материал. Для этого используются общие и утвердившиеся в практике правила, и приемы конспектирования лекций:

Конспектирование лекций ведется в специально отведенной для этого тетради, каждый лист которой должен иметь поля, на которых делаются пометки из рекомендованной литературы, дополняющие материал прослушанной лекции, а также подчеркивающие особую важность тех или иных теоретических положений.

Целесообразно записывать тему и план лекций, рекомендуемую литературу к теме. Записи разделов лекции должны иметь заголовки, подзаголовки, красные строки. Для выделения разделов, выводов, определений, основных идей можно использовать цветные карандаши и фломастеры.

Названные в лекции ссылки на первоисточники надо пометить на полях, чтобы при самостоятельной работе найти и вписать их. В конспекте дословно записываются определения понятий, категорий и законов. Остальное должно быть записано своими словами.

Каждому обучающемуся необходимо выработать и использовать допустимые сокращения наиболее распространенных терминов и понятий.

#### ***Методические рекомендации по подготовке к лабораторным занятиям***

Лабораторные, практические (семинарские) занятия – составная часть учебного процесса, групповая форма занятий при активном участии обучающихся. Лабораторные занятия способствуют углубленному изучению наиболее сложных проблем науки и получения определенных умений и навыков практической деятельности обучающихся.

В ходе подготовки к лабораторному занятию необходимо прочитать конспект лекции, изучить основную литературу, ознакомиться с дополнительной литературой, ознакомиться с

выданными преподавателем методическими рекомендациями по выполнению работы. При этом учесть рекомендации преподавателя и требования программы.

### ***Методические рекомендации по организации самостоятельной работы***

Самостоятельная работа (по В.И. Далу «самостоятельный – человек, имеющий свои твердые убеждения») осуществляется при всех формах обучения: очной и заочной.

Самостоятельная работа обучающихся - способ активного, целенаправленного приобретения обучающимися новых для него знаний и умений без непосредственного участия в этом процесса преподавателей. Повышение роли самостоятельной работы обучающихся при проведении различных видов учебных занятий предполагает:

- оптимизацию методов обучения, внедрение в учебный процесс новых технологий обучения, повышающих производительность труда преподавателя, активное использование информационных технологий, позволяющих обучающемуся в удобное для него время осваивать учебный материал;
- широкое внедрение компьютеризированного тестирования;
- совершенствование методики проведения практик и научно-исследовательской работы обучающихся, поскольку именно эти виды учебной работы в первую очередь готовят обучающихся к самостоятельному выполнению профессиональных задач;
- модернизацию системы курсового и дипломного проектирования, которая должна повышать роль обучающегося в подборе материала, поиске путей решения задач.

Самостоятельная работа приводит обучающихся к получению нового знания, упорядочению и углублению имеющихся знаний, формированию у него профессиональных навыков и умений. Самостоятельная работа выполняет ряд функций:

- развивающую;
- информационно-обучающую;
- ориентирующую и стимулирующую;
- воспитывающую;
- исследовательскую.

В рамках курса выполняются следующие виды самостоятельной работы:

1. Проработка учебного материала (по конспектам, учебной и научной литературе);
2. Выполнение разноуровневых задач и заданий;
3. Работа с тестами и вопросами для самопроверки;
4. Выполнение итоговой контрольной работы.

Обучающимся рекомендуется с самого начала освоения курса работать с литературой и предлагаемыми заданиями в форме подготовки к очередному аудиторному занятию. При этом актуализируются имеющиеся знания, а также создается база для усвоения нового материала, возникают вопросы, ответы на которые обучающийся получает в аудитории.

Необходимо отметить, что некоторые задания для самостоятельной работы по курсу имеют определенную специфику. При освоении курса обучающийся может пользоваться библиотекой вуза, которая в полной мере обеспечена соответствующей литературой. Значительную помощь в подготовке к очередному занятию может оказать имеющийся в учебно-методическом комплексе краткий конспект лекций. Он же может использоваться и для закрепления полученного в аудитории материала. Самостоятельная работа обучающийся предусмотрена учебным планом и выполняется в обязательном порядке. Задания предложены по каждой изучаемой теме и могут готовиться индивидуально или в группе. По необходимости обучающийся может обращаться за консультацией к преподавателю. Выполнение заданий контролируется и оценивается преподавателем.

Для успешного самостоятельного изучения материала сегодня используются различные средства обучения, среди которых особое место занимают информационные технологии разного уровня и направленности: электронные учебники и курсы лекций, базы тестовых заданий и задач. Электронный учебник представляет собой программное средство, позволяющее представить для изучения теоретический материал, организовать апробирование, тренаж и самостоятельную

творческую работу, помогающее обучающимся и преподавателю оценить уровень знаний в определенной тематике, а также содержащее необходимую справочную информацию. Электронный учебник может интегрировать в себе возможности различных педагогических программных средств: обучающих программ, справочников, учебных баз данных, тренажеров, контролирующих программ.

Для успешной организации самостоятельной работы все активнее применяются разнообразные образовательные ресурсы в сети Интернет: системы тестирования по различным областям, виртуальные лекции, лаборатории, при этом пользователю достаточно иметь компьютер и подключение к Интернету для того, чтобы связаться с преподавателем, решать вычислительные задачи и получать знания. Использование сетей усиливает роль самостоятельной работы обучающихся и позволяет кардинальным образом изменить методику преподавания.

Обучающийся может получать все задания и методические указания через сервер, что дает ему возможность привести в соответствие личные возможности с необходимыми для выполнения работ трудозатратами. Обучающийся имеет возможность выполнять работу дома или в аудитории. Большое воспитательное и образовательное значение в самостоятельном учебном труде обучающихся имеет самоконтроль. Самоконтроль возбуждает и поддерживает внимание и интерес, повышает активность памяти и мышления, позволяет обучающимся своевременно обнаружить и устранить допущенные ошибки и недостатки, объективно определить уровень своих знаний, практических умений. Самое доступное и простое средство самоконтроля с применением информационно-коммуникационных технологий - это ряд тестов «on-line», которые позволяют в режиме реального времени определить свой уровень владения предметным материалом, выявить свои ошибки и получить рекомендации по самосовершенствованию.

#### ***Методические рекомендации по работе с литературой***

Всю литературу можно разделить на учебники и учебные пособия, оригинальные научные монографические источники, научные публикации в периодической печати. Из них можно выделить литературу основную (рекомендуемую), дополнительную и литературу для углубленного изучения дисциплины.

Изучение дисциплины следует начинать с учебника, поскольку учебник – это книга, в которой изложены основы научных знаний по определенному предмету в соответствии с целями и задачами обучения, установленными программой.

При работе с литературой необходимо учитывать, что имеются различные виды чтения, и каждый из них используется на определенных этапах освоения материала.

*Предварительное* чтение направлено на выявление в тексте незнакомых терминов и поиск их значения в справочной литературе. В частности, при чтении указанной литературы необходимо подробнейшим образом анализировать понятия.

*Сквозное чтение* предполагает прочтение материала от начала до конца. Сквозное чтение литературы из приведенного списка дает возможность обучающимся сформировать свод основных понятий из изучаемой области и свободно владеть ими.

*Выборочное* – наоборот, имеет целью поиск и отбор материала. В рамках данного курса выборочное чтение, как способ освоения содержания курса, должно использоваться при подготовке к практическим занятиям по соответствующим разделам.

*Аналитическое чтение* – это критический разбор текста с последующим его конспектированием. Освоение указанных понятий будет наиболее эффективным в том случае, если при чтении текстов обучающийся будет задавать к этим текстам вопросы. Часть из этих вопросов сформулирована в ФОС в перечне вопросов для собеседования. Перечень этих вопросов ограничен, поэтому важно не только содержание вопросов, но сам принцип освоения литературы с помощью вопросов к текстам.

Целью *изучающего* чтения является глубокое и всестороннее понимание учебной информации. Есть несколько приемов изучающего чтения:

1. Чтение по алгоритму предполагает разбиение информации на блоки: название; автор; источник; основная идея текста; фактический материал; анализ текста путем сопоставления имеющихся точек зрения по рассматриваемым вопросам; новизна.

2. Прием постановки вопросов к тексту имеет следующий алгоритм:

- медленно прочитать текст, стараясь понять смысл изложенного;
- выделить ключевые слова в тексте;
- постараться понять основные идеи, подтекст и общий замысел автора.

3. Прием тезирования заключается в формулировании тезисов в виде положений, утверждений, выводов.

К этому можно добавить и иные приемы: прием реферирования, прием комментирования.

Важной составляющей любого солидного научного издания является список литературы, на которую ссылается автор. При возникновении интереса к какой-то обсуждаемой в тексте проблеме всегда есть возможность обратиться к списку относящейся к ней литературы. В этом случае вся проблема как бы разбивается на составляющие части, каждая из которых может изучаться отдельно от других. При этом важно не терять из вида общий контекст и не погружаться чрезмерно в детали, потому что таким образом можно не увидеть главного.

Подготовка к экзамену должна проводиться на основе лекционного материала, материала лабораторных занятий с обязательным обращением к основным учебникам по курсу. Это позволит исключить ошибки в понимании материала, облегчит его осмысление, прокомментирует материал многочисленными примерами.

### ***Методические рекомендации по написанию рефератов***

Реферат представляет собой сокращенный пересказ содержания первичного документа (или его части) с основными фактическими сведениями и выводами. Написание реферата используется в учебном процессе вуза в целях приобретения обучающимся необходимой профессиональной подготовки, развития умения и навыков самостоятельного научного поиска: изучения литературы по выбранной теме, анализа различных источников и точек зрения, обобщения материала, выделения главного, формулирования выводов и т. п. С помощью рефератов обучающийся глубже постигает наиболее сложные проблемы курса, учится лаконично излагать свои мысли, правильно оформлять работу, докладывать результаты своего труда. Процесс написания реферата включает: выбор темы; подбор нормативных актов, специальной литературы и иных источников, их изучение; составление плана; написание текста работы и ее оформление; устное изложение реферата.

Рефераты пишутся по наиболее актуальным темам. В них на основе тщательного анализа и обобщения научного материала сопоставляются различные взгляды авторов и определяется собственная позиция обучающегося с изложением соответствующих аргументов. Темы рефератов должны охватывать и дискуссионные вопросы курса. Они призваны отражать передовые научные идеи, обобщать тенденции практической деятельности, учитывая при этом изменения в текущем законодательстве. Рекомендованная ниже тематика рефератов примерная. Обучающийся при желании может сам предложить ту или иную тему, предварительно согласовав ее с научным руководителем.

Реферат, как правило, состоит из введения, в котором кратко обосновывается актуальность, научная и практическая значимость избранной темы, основного материала, содержащего суть проблемы и пути ее решения, и заключения, где формируются выводы, оценки, предложения. Общий объем реферата 20 листов.

Технические требования к оформлению реферата следующие. Реферат оформляется на листах формата А4, с обязательной нумерацией страниц, причем номер страницы на первом, титульном, листе не ставится. Поля: верхнее, нижнее, правое, левое – 20 мм. Абзацный отступ – 1,25; Рисунки должны создаваться в циклических редакторах или как рисунок Microsoft Word (сгруппированный). Таблицы выполнять табличными ячейками Microsoft Word. Сканирование рисунков и таблиц не допускается. Выравнивание текста (по ширине страницы) необходимо

выполнять только стандартными способами, а не с помощью пробелов. Размер текста в рисунках и таблицах – 12 кегль. На титульном листе реферата нужно указать: название учебного заведения, факультета, номер группы и фамилию, имя и отчество автора, тему, место и год его написания. Рекомендуемый объем работы складывается из следующих составляющих: титульный лист (1 страница), содержание (1 страница), введение (1 – 2 страницы), основная часть, которую можно разделить на главы или разделы (10 – 15 страниц), заключение (1 – 3 страницы), список литературы (1 страница), приложение (не обязательно). Если реферат содержит таблицу, то ее номер и название располагаются сверху таблицы, если рисунок, то внизу рисунка.

Содержательные части реферата – это введение, основная часть и заключение. Введение должно содержать рассуждение по поводу того, что рассматриваемая тема актуальна (то есть современна и к ней есть большой интерес в настоящее время), а также постановку цели исследования, которая непосредственно связана с названием работы. Также во введении могут быть поставлены задачи (но не обязательно, так как работа невелика по объему), которые детализируют цель. В заключении пишутся конкретные, содержательные выводы.

Содержание реферата обучающийся докладывает на семинаре, кружке, научной конференции. Предварительно подготовив тезисы доклада, обучающийся в течение 7 - 10 минут должен кратко изложить основные положения своей работы. После доклада автор отвечает на вопросы, затем выступают оппоненты, которые заранее познакомились с текстом реферата, и отмечают его сильные и слабые стороны. На основе обсуждения обучающемуся выставляется соответствующая оценка.

#### ***Методические рекомендации по подготовке к сдаче коллоквиума***

Подготовка к коллоквиуму начинается с установочной консультации преподавателя, на которой он разъясняет развернутую тематику проблемы, рекомендует литературу для изучения и объясняет процедуру проведения коллоквиума. Как правило, на самостоятельную подготовку к коллоквиуму обучающемуся отводится 3-4 недели. Методические указания состоят из рекомендаций по изучению источников и литературы, вопросов для самопроверки и кратких конспектов ответа с перечислением основных фактов и событий, относящихся к пунктам плана каждой темы. Это должно помочь обучающимся целенаправленно организовать работу по овладению материалом и его запоминанию. При подготовке к коллоквиуму следует, прежде всего, просмотреть конспекты лекций и практических занятий и отметить в них имеющиеся вопросы коллоквиума. Если какие-то вопросы вынесены преподавателем на самостоятельное изучение, следует обратиться к учебной литературе, рекомендованной преподавателем в качестве источника сведений.

Коллоквиум проводится в форме индивидуальной беседы преподавателя с каждым обучающимся или беседы в небольших группах (2-3 человека). Обычно преподаватель задает несколько кратких конкретных вопросов, позволяющих выяснить степень добросовестности работы с литературой, проверяет конспект. Далее более подробно обсуждается какая-либо сторона проблемы, что позволяет оценить уровень понимания. По итогам коллоквиума выставляются баллы.

По результатам сдачи обучающимися коллоквиума выносятся следующие оценки (от нуля до 10 баллов; за семестр – 30 баллов):

#### ***Методические рекомендации для подготовки к зачету:***

Зачет в 3-м семестре является формой итогового контроля знаний и умений, обучающихся по данной дисциплине, полученных на лабораторных занятиях и в процессе самостоятельной работы. Основой для определения оценки служит уровень усвоения обучающимися материала, предусмотренного данной рабочей программой. К зачету допускаются обучающиеся, набравшие 36 и более баллов по итогам текущего и промежуточного контроля. На зачете обучающийся может набрать от 15 до 30 баллов.

В период подготовки к зачету обучающиеся вновь обращаются к учебно-методическому материалу и закрепляют промежуточные знания.

Подготовка обучающегося к зачету включает три этапа:

- самостоятельная работа в течение семестра;
- непосредственная подготовка в дни, предшествующие зачету по темам курса;
- подготовка к ответу на зачетные вопросы.

При подготовке к зачету обучающимся целесообразно использовать материалы лекций, учебно-методические комплексы, основную и дополнительную литературу.

На зачет выносится материал в объеме, предусмотренном рабочей программой учебной дисциплины за семестр. Зачет проводится в письменной / устной форме.

Результат устного (письменного) зачета выражается оценками:

**Отметка «зачтено» – от 61 до 100 баллов** – теоретическое содержание курса освоено полностью, без пробелов, необходимые практические навыки работы с освоенным материалом сформированы. Все предусмотренные программой обучения учебные задания выполнены, качество их выполнения оценено числом баллов, близким к максимальному.

**Отметка «незачтено» до 60 баллов** – теоретическое содержание курса не освоено, необходимые практические навыки работы не сформированы, выполненные учебные задания содержат грубые ошибки, дополнительная самостоятельная работа над материалом курса не приведет к существенному повышению качества выполнения учебных заданий.

## 8. Материально-техническое обеспечение дисциплины

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.

Новые информационные технологии представляют средства для:

1. организации и структурирования содержания образования;
2. связи элементов содержания образования;
3. использования различных видов информации;
4. мобильности содержания обучения;
5. модульности и открытости доступа к разделам содержания.

Новые информационные технологии, применяемые в качестве инструментария при обучении, влияют на выбор методов обучения и повышают уровень усвоения материала.

### 8.1. Требования к материально-техническому обеспечению

Для реализации рабочей программы дисциплины имеются специальные помещения для проведения занятий лекционного и лабораторного типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, а также помещения для самостоятельной работы и помещения для хранения и профилактического обслуживания оборудования. Специальные помещения укомплектованы специализированной мебелью и техническими средствами обучения, служащими для представления информации большой аудитории.



При проведении занятий лекционного/ семинарского типа занятий используются:

1. лицензионное программное обеспечение:
2. Продукты Microsoft (Desktop EducationALNG LicSaPk OLVs Academic Edition Enterprise) подписка (Open Value Subscription);
3. Антивирусное программное обеспечение Kaspersky Endpoint Security Стандартный Russian Edition;
4. свободно распространяемые программы:
5. Academic MarthCAD License - математическое программное обеспечение, которое позволяет выполнять, анализировать важнейшие инженерные расчеты и обмениваться ими;
6. WinZip для Windows - программ для сжатия и распаковки файлов;
7. Adobe Reader для Windows – программа для чтения PDF файлов;
8. Far Manager - консольный файловый менеджер для операционных систем семейства Microsoft Windows.

При осуществлении образовательного процесса обучающимися и преподавателем используются следующие информационно справочные системы: ЭБС «АйПиЭрбукс», ЭБС «Консультант студента», СПС «Консультант плюс», СПС «Гарант».

Материально-техническое оснащение лаборатории:

№ 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	Ц.ифровой 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 BLOWAVE	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

## 8.2. Особенности реализации дисциплины для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья

Для студентов с ограниченными возможностями здоровья созданы специальные условия для получения образования. В целях доступности получения высшего образования по образовательным программам инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья университетом обеспечивается:

1. Альтернативная версия официального сайта в сети «Интернет» для слабовидящих;
2. Для инвалидов с нарушениями зрения (слабовидящие, слепые)
  - присутствие ассистента, оказывающего обучающемуся необходимую помощь, дублирование вслух справочной информации о расписании учебных занятий; наличие средств для усиления остаточного зрения, брайлевской компьютерной техники, видеоувеличителей, программ невизуального доступа к информации, программ- синтезаторов речи и других технических средств приема-передачи учебной информации в доступных формах для студентов с нарушениями зрения;
  - задания для выполнения на экзамене зачитываются ассистентом;
  - письменные задания выполняются на бумаге, надиктовываются ассистенту обучающимся;
3. Для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по слуху (слабослышащие, глухие):

- на зачете/экзамене присутствует ассистент, оказывающий студенту необходимую техническую помощь с учетом индивидуальных особенностей (он помогает занять рабочее место, передвигаться, прочитать и оформить задание, в том числе записывая под диктовку);

- зачет/экзамен проводится в письменной форме;

4. Для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья, имеющих нарушения опорно-двигательного аппарата, созданы материально-технические условия, обеспечивающие возможность беспрепятственного доступа обучающихся в учебные помещения, объекту питания, туалетные и другие помещения университета, а также пребывания в указанных помещениях (наличие расширенных дверных проемов, поручней и других приспособлений).

- письменные задания выполняются на компьютере со специализированным программным обеспечением или надиктовываются ассистенту;

- по желанию студента экзамен проводится в устной форме.

Обучающиеся из числа лиц с ограниченными возможностями здоровья обеспечены электронными образовательными ресурсами в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья.

*Материально-техническое обеспечение дисциплины для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья*

Наименование специальных* помещений и помещений для	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Перечень лицензионного программного обеспечения. Реквизиты подтверждающего документа
---	---	--

<p>Аудитория для самостоятельной работы и коллективного пользования специальными техническими средствами для обучения инвалидов и лиц с ОВЗ в КБГУ, аудитория No 145 Главный корпус КБГУ.</p>	<p>- Комплект учебной мебели: столы и стулья для обучающихся (3 комплекта); Стол для инвалидов-колясочников (1 шт.); Компьютер с подключением к сети и программным обеспечением (3 шт.); Специальная клавиатура (с увеличенным размером клавиш, со специальной накладкой, ограничивающей случайное нажатие соседних клавиш) (1 шт.); Принтер для печати рельефно-точечным шрифтом Брайля VP Columbia (1 шт.); Портативный тактильный дисплей Брайля «Focus 14 Blue» (совместимый с планшетными устройствами, смартфонами и ПК) (1 шт.); Бумага для печати рельефно-точечным шрифтом Брайля, совместимого с принтером VP Columbia; Видеоувеличитель портативный HV-MVC, диагональ экрана – 3,5 дюйма (4 шт.); Сканирующая и читающая машина SARA-CE (1 шт.); Джойстик компьютерный адаптированный, беспроводной (3 шт.); Беспроводная Bluetooth гарнитура с костной проводимостью «AfterShokz Trekz Titanium» (1 шт.); Проводная гарнитура с костной проводимостью «AfterShokz Sportz Titanium» (2 шт.); Проводная гарнитура Defender (1 шт.); Персональный коммуникатор EN –101 (5 шт.); Специальные клавиатуры (с увеличенным размером клавиш, со специальной накладкой, ограничивающей случайное нажатие соседних клавиш); Клавиатура адаптированная с крупными кнопками + пластиковая накладка, разделяющая клавиши, Беспроводная Clevey Keyboard + Clevey Cove (3шт.); Джойстик компьютерный Joystick SimplyWorks беспроводной (3шт.); Ноутбук + приставка для ай-трекинга к ноутбуку PCEye Mini (1 шт).</p>	<p>Продукты MICROSOFT (Desktop Education ALNG LicSaPk OLVS Academic Edition Enterprise) подписка (Open Value Subscription) No V 2123829 Kaspersky Endpoint Security Стандартный Russian Edition No Лицензии 17E0-180427-50836-287-197. Программы для создания и редактирования субтитров, конвертирующее речь в текстовый и жестовый форматы на экране компьютера: Майкрософт Диктейт: <a href="https://dictate.ms/">https://dictate.ms/</a>, Subtitle Edit, («Сурдофон» (бесплатные). Программа незрительного доступа к информации на экране компьютера JAWS for Windows (бесплатная); Программа для чтения вслух текстовых файлов (Tiger Software Suit (TSS)) (номер лицензии 5028132082173733); Программа экранного доступа с синтезом речи для слепых и слабовидящих (NVDA) (бесплатная).</p>
---	--	---

\*Специальные помещения - учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, курсового проектирования (выполнения курсовых работ), групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, а также помещения для самостоятельной работы

## Приложение 1 ЛИСТ ИЗМЕНЕНИЙ (ДОПОЛНЕНИЙ)

в рабочую программу по дисциплине «Медицинская генетика» по направлению подготовки  
06.04.01 Биология Профиль: Биология клетки

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

Обсуждена и рекомендована на заседании кафедры биологии, геоэкологии и  
молекулярно-генетических основ живых систем

протокол №        от «        »        20        г.

Заведующий кафедрой

/А.Ю. Паритов/

## Распределение баллов текущего и рубежного контроля

№п/п	Вид контроля	Сумма баллов			
		Общая сумма	1-я точка	2-я точка	3-я точка
1-	Посещение занятий	до 10	до 3	до 2	до 1
2-	Текущий контроль:	до 30	до 10 б.	до 10	до 10 б.
	Ответ на 5 вопросов	от 0 до 15 б.	от 0 до 5 б.	от 0 до 5 б.	от 0 до 5 б.
	Полный правильный ответ	до 15	5	5 б.	5
	Неполный правильный ответ	от 3 до 15 б.	от 1 до 5 б.	от 1 до 5 б.	от 1 до 5 б.
	Ответ, содержащий неточности, ошибки	0 б.	0 б.	0 б.	0 б.
	Выполнение самостоятельных заданий (решение задач, написание рефератов, доклад, эссе)	от 0 до 15 б.	от 0 до 5 б.	от 0 до 5 б.	от 0 до 5 б.
1.	Рубежный контроль	до 30	до 10 б.	до 10	до 10 б.
	тестирование	от 0- до	от 0- до 4 б.	от 0- до	от 0- до 4 б.
	коллоквиум	от 0 до	от 0 до 6	от 0 до 6	от 0 до 6
	Итого сумма текущего и	до	до	до	до
	Первый этап (базовый) уровень)	не менее 36 б.	не менее 12 б.	не менее 12 б.	не менее 12 б.
	Второй этап (продвинутый) уровень) – оценка	менее 70 б. (51-69 б.)	менее 23 б.	менее 23	менее 24 б.
	Третий этап (высокий уровень) - оценка «отлично»	не менее 70 б.	не менее 23 б.	не менее 23 б.	не менее 24 б.

**Шкала оценивания планируемых результатов обучения**

**Текущий и рубежный контроль**

Семестр	Шкала оценивания			
	0-35 баллов	36-50 баллов	51-60 баллов	56-70 баллов
6	<p>Частичное посещение аудиторных занятий. Неудовлетворительное выполнение лабораторных и практических работ. Плохая подготовка к балльно-рейтинговым мероприятиям. Студент не допускается к промежуточной аттестации</p>	<p>Полное или частичное посещение аудиторных занятий. Частичное выполнение и защита лабораторных и практических работ. Выполнение контрольных работ, тестовых заданий, ответы на коллоквиуме на оценки «удовлетворительно».</p>	<p>Полное или частичное посещение аудиторных занятий. Полное выполнение и защита лабораторных и практических работ. Выполнение контрольных работ, тестовых заданий, ответы на коллоквиуме на оценки «хорошо».</p>	<p>Полное посещение аудиторных занятий. Полное выполнение и защита лабораторных и практических занятий. Выполнение контрольных работ, тестовых заданий, ответы на коллоквиуме на оценки «отлично».</p>