



Министерство здравоохранения Российской Федерации

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования

"Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова"
Министерства здравоохранения Российской Федерации

(ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России)

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

«Медицинская генетика»

Специальность: 30.05.02 Медицинская биофизика

Направленность: Биомедицинская физика и кибернетика

2024

Подлинник электронного документа, подписанного ЭП, хранится в системе электронного документооборота ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России	
СВЕДЕНИЯ О СЕРТИФИКАТЕ ЭП	
Сертификат	11C08DD37C5678CF72030C7355B41753
Владелец	Сайганов Сергей Анатольевич
Действителен	с 22.10.2024 14:51:43 по 15.01.2026 14:51:43

Рабочая программа дисциплины «Медицинская генетика» составлена на основании Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования – специалитет по специальности 30.05.02 Медицинская биофизика, утвержденного приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 13 августа 2020 года № 1002 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования - специалитет по специальности 30.05.02 Медицинская биофизика»

Составители рабочей программы дисциплины:

Харченко Т.В. , и.о. заведующего кафедрой медицинской генетики, д.б.н.,

Зарайский М.И., профессор кафедры медицинской генетики, д.м.н.

Аржавкина Л.Г., доцент кафедры медицинской генетики, к.б.н.,

Осиновская Н.С., доцент кафедры медицинской генетики, к.б.н.

Рецензент:

Имянитов Е.Н. заведующий кафедрой медицинской генетики Педиатрической академии, д.м.н., член-корреспондент РАН

Рассмотрено Методическим советом и рекомендовано для утверждения на Ученом совете 22 ноября 2024 г.

Председатель _____ /Артюшкин С.А./



Дата обновления:

СОДЕРЖАНИЕ

1. Цель освоения дисциплины	4
2. Место дисциплины в структуре образовательной программы.....	4
3. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы	4
4. Объем дисциплины и виды учебной работы.....	5
5. Содержание дисциплины, структурированное по разделам (темам) с указанием количества академических часов и видов учебных занятий	5
6. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины	8
7. Оценочные материалы.....	9
8. Перечень учебной литературы и ресурсов сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины.....	9
9. Перечень информационных технологий, используемых для освоения дисциплины, включая перечень программного обеспечения, профессиональных баз данных и информационных справочных систем	10
10. Материально-техническое обеспечение дисциплины.....	11
Приложение А	14

1. Цель освоения дисциплины

Целью освоения дисциплины «Медицинская генетика» является углубление уровня освоения компетенций обучающегося, для понимания процессов, происходящих в организме человека, постановки и решения фундаментальных и прикладных задач.

2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к обязательной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» основной профессиональной образовательной программы по специальности 30.05.02 Медицинская биофизика (уровень образования специалитет), направленность: Биомедицинская физика и кибернетика. Дисциплина является обязательной к изучению.

3. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы

Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции
ОПК 1. Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности	ИД-1 ОПК 1.1. Накапливает и систематизирует естественнонаучные, фундаментальные и прикладные медицинские знания, и опыт ИД-2 ОПК 1.2 Использует физико-химические, математические и естественно-научные методы исследования в решении стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности
ОПК 3. Способен использовать специализированное диагностическое и лечебное оборудование, применять медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии, предусмотренные порядками оказания медицинской помощи	ИД-1 ОПК 3.1 Применяет специализированное диагностическое оборудование для решения профессиональных задач ИД-3 ОПК 3.3 Использует медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии в медицинских исследованиях

Код индикатора достижения компетенции	Результаты обучения (показатели оценивания)	Оценочные средства
ИД-1 ОПК-1.1	Знает основы фундаментальной и медицинской генетики, классификацию и мутационную основу наследственных болезней, методологию генетических исследований. Принципы массового скрининга новорожденных на наследственные болезни обмена. Показания и принципы проведения пренатального скрининга наследственной и врожденной патологии. Генетические основы предиктивной медицины Умеет пользоваться научной литературой и Интернет-ресурсами, анализировать и систематизировать полученные данные в области медицинской генетики для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности	Контрольные вопросы Реферат Тестовые задания Ситуационные задачи

ИД-2 ОПК-1.2	Знает общую характеристику информационных и интерактивных программ и баз данных по генам и наследственным болезням человека Умеет пользоваться базами данных для получения информации о природе наследственного заболевания	Ситуационные задачи Контрольные вопросы реферат
ИД-1 ОПК 3.1	Знает основные методы лабораторных генетических исследований, показания к их проведению, обоснования выбора конкретного метода. Умеет интерпретировать результаты лабораторных генетических исследований	Ситуационные задачи Контрольные вопросы Тестовые задания
ИД-3 ОПК 3.3	Знает основные принципы патогенетического лечения наследственных болезней, использования клеточных продуктов и генно-инженерные технологии в медицинских исследованиях Умеет теоретически обосновать симптоматическую, медикаментозную, патогенетическую и этиологическую терапию наследственных болезней с использованием лекарственных средств, клеточных продуктов и генно-инженерных технологий, предусмотренных порядками оказания медицинской помощи	Реферат Контрольные вопросы

4. Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость	Семестры
		7
Контактная работа обучающихся с преподавателем:	74	74
Лекции	24	24
Практические занятия	48	48
Промежуточная аттестация: зачет, в том числе сдача и групповые консультации	2	2
Самостоятельная работа:	34	34
в период теоретического обучения	30	30
подготовка к сдаче зачета	4	4
Общая трудоемкость:	академических часов	108
	зачетных единиц	3

5. Содержание дисциплины, структурированное по разделам (темам) с указанием количества академических часов и видов учебных занятий

5.1. Содержание разделов дисциплины

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Аннотированное содержание раздела дисциплины	Перечень компетенций, формируемых в процессе освоения раздела
1.	Медицинская генетика	Фундаментальные законы генетики. Молекулярные и цитологические основы наследственности. Теоретические основы мутационного процесса, классификация мутаций. Роль мутаций в возникновении наследственной и мультифакторной патологии. Классификация	ОПК-1, ОПК-3

		наследственных болезней, генетическая лабораторная диагностика, генетическое тестирование, скрининговые программы профилактики наследственных болезней.	
--	--	---	--

5.2. Тематический план лекций

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика лекций	Активные формы обучения	Трудоемкость (академических часов)
1.	Медицинская генетика	Л.1 Место медицинской генетики в современной медицине.	-	2
		Л.2 Цитологические основы наследственности.	-	2
		Л.3 Современные представления о строении и регуляции нуклеиновых кислот.	-	2
		Л.4 Мутационная основа наследственных болезней. Классификация мутаций.	-	2
		Л.5 Распространённость и классификация генетических болезней	-	2
		Л.6 Хромосомная патология	-	2
		Л.7 Моногенные болезни	-	2
		Л.8. Генетические болезни соматических клеток	-	2
		Л.9 Патогенетическая и этиологическая терапия наследственных болезней	-	2
		Л.10 Генетическое тестирование.	-	2
		Л.11. Лабораторные методы диагностики генетических болезней.	-	2
		Л.12 Профилактика наследственных болезней. Программы массового скрининга	-	2
ИТОГО:				24

5.3. Тематический план практических занятий

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Тематика практических занятий	Активные формы обучения	Формы текущего контроля	Трудоемкость (академических часов)
	Медицинская генетика	ПЗ. 1. Законы передачи наследственных признаков. Клинико-генеалогический метод. Семиотика наследственных болезней	-	Собеседование. решение ситуационных задач тестирование	4
		ПЗ.2 Программы и методы оценки мутаций. Понятие	-	Собеседование, защита	4

		класса мутаций, работа с базами данных.		реферата тестирования	
		ПЗ 3. Хромосомные болезни	-	Собеседование, защита реферата тестирования	4
		ПЗ 4. Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней. Анализ результатов исследований. ISCN.	-	Собеседование, решение ситуационных задач. тестирования	4
		ПЗ5 Молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней. Анализ результатов исследований. ISCN.	-	Собеседование, решение ситуационных задач. тестирования	4
		ПЗ.6 Наследственные ошибки метаболизма	-	Собеседование, защита реферата	4
		ПЗ. 7 Неонатальный скрининг.	-	Собеседование тестирования	4
		ПЗ.8 Использование клеточных продуктов и генно-инженерных технологий, в терапии НБО	-	Собеседование, защита реферата тестирования	4
		ПЗ.9 Лабораторные методы диагностики моногенных болезней. Анализ результатов исследований	-	Собеседование, решение ситуационных задач	4
		ПЗ.10 Генетические болезни соматических клеток. генетические методы в диагностике онкопатологии Использование клеточных продуктов и генно-инженерных технологий, в терапии рака	-	Собеседование, защита реферата тестирования	4
		ПЗ.11 Пренатальный скрининг	-	Собеседование	4
		ПЗ.12 Мультифакторные болезни	-	Собеседование, защита реферата	4
ИТОГО:					48

5.4. Тематический план семинаров - не предусмотрен

5.5. Тематический план лабораторных работ – не предусмотрен

5.6. Самостоятельная работа:

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Виды самостоятельной работы	Формы текущего контроля	Трудоемкость (академических часов)
	Медицинская генетика	Работа с лекционным материалом, Работа с учебной литературой и ресурсами Интернет. Написание рефератов	Контрольные вопросы, защита реферата, тестирование	30
			Подготовка к сдаче зачета	4
			ИТОГО:	34

5.6.1. Темы рефератов:

1. Молекулярно-генетические основы НБО.
2. Использование баз данных для оценки патогенности геномных вариантов.
3. Генетический контроль предрасположенности к многофакторным болезням
4. Генная терапия миодистрофии Дюшенна
5. Этиологическое лечение, генная и клеточная терапия.

6. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины

Система обучения основывается на рациональном сочетании нескольких видов учебных занятий (лекций, практических занятий), каждый из которых обладает определенной спецификой.

Подготовка к лекциям

Знакомство с программой происходит уже на первой лекции, где от Вас требуется не просто внимание, но и самостоятельное оформление конспекта. При работе с конспектом лекций необходимо учитывать тот фактор, что одни лекции дают ответы на конкретные вопросы темы, другие – лишь выявляют взаимосвязи между явлениями, помогая обучающемуся понять глубинные процессы развития изучаемого предмета как в истории, так и в настоящее время.

Конспект является полезным тогда, когда записано самое существенное и сделано это самим слушателем. Не надо стремиться записать дословно всю лекцию. Такое «конспектирование» приносит больше вреда, чем пользы. Целесообразно вначале понять основную мысль, излагаемую лектором, а затем записать ее. Желательно запись осуществлять на одной странице листа или оставляя поля, на которых позднее, при самостоятельной работе с конспектом, можно сделать дополнительные записи, отметить непонятные места.

Конспект лекции лучше подразделять на пункты, соблюдая красную строку. Этому в большой степени будут способствовать вопросы плана лекции, предложенные преподавателям. Следует обращать внимание на акценты, выводы, которые делает лектор, отмечая наиболее важные моменты в лекционном материале замечаниями «важно», «хорошо запомнить» и т.п. Можно делать это и с помощью разноцветных маркеров или ручек, подчеркивая термины и определения.

Работая над конспектом лекций, всегда необходимо использовать ту литературу, которую рекомендует учебная программа. Именно такая серьезная, кропотливая работа

с лекционным материалом позволит глубоко овладеть теоретическим материалом. Особое значение имеет проработка Федеральных клинических рекомендаций педиатрической направленности.

Подготовка к практическим и самостоятельным занятиям

Результат такой работы должен проявиться в способности свободно ответить на теоретические вопросы, выступать и участвовать в коллективном обсуждении тактики диагностики и лечения больных на практических занятиях, правильно выполнять практические задания и умения решать ситуационные задачи.

В процессе подготовки к практическим занятиям, и в ходе самостоятельной работы слушателей необходимо обратить особое внимание на самостоятельное изучение рекомендованной литературы. При всей полноте конспектирования лекции в ней невозможно изложить весь материал из-за лимита аудиторных часов. Поэтому самостоятельная работа с руководствами, учебными пособиями, научной, справочной литературой, материалами периодических изданий и Федеральными клиническими рекомендациями является наиболее эффективным методом получения дополнительных знаний, позволяет значительно активизировать процесс овладения информацией, способствует более глубокому усвоению изучаемого материала, формирует правильное отношение к конкретной проблеме.

Оценка результатов освоения образовательной программы

Качество освоения образовательной программы реализуется через текущий контроль. Текущий контроль предусматривает общение преподавателя и обучающегося на каждом учебном занятии и после самостоятельной работы в форме контрольных вопросов, ситуационных задач, тестирования, заслушивания и обсуждения докладов и рефератов. На практических занятиях преподаватель контролирует правильность выполнения диагностических, лечебных и профилактических умений.

7. Оценочные материалы

Оценочные материалы по дисциплине для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся включают в себя примеры оценочных средств (Приложение А к рабочей программе дисциплины), процедуру и критерии оценивания.

8. Перечень учебной литературы и ресурсов сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины

8.1. Учебная литература:

1) Наследственные болезни: Национальное руководство / Л. П. Алексеев, Е. В. Балановская, О. П. Балановский [и др.] ; ред. Н. П. Бочков, Е. К. Гинтер, В. П. Пузырёв ; Ассоциация медицинских обществ по качеству. - Б.м. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 935 с., [28] л. цв. ил. с. : ил. - (Национальные руководства). - Библиогр. в конце глав. - Предм. указ.: с. 928-935. - ISBN 978-5-9704-2469-8.

2) Наследственные болезни : национальное руководство : краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с. : ил. - ISBN 978-5-9704-3969-2.

3) Медицинская генетика: национальное руководство /ред. Гинтер Е.К., Пузырев В.Г., Куцев С.И., Скоблов М.Ю. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2022 – 896 с. - ISBN: 978-5-9704-6307-9

4) Медицинская генетика : учебник / ред. Н. П. Бочков. - М. : ГЭОТАР-МЕД, 2008. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-0650-2.

5) Ньюсбаум, Р. Л. Медицинская генетика : Пер. с англ. / Р. Л. Ньюсбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард ; ред. Н. П. Бочков. - М. : ГЭОТАР-МЕД, 2010. - 624 с. : ил. - ISBN 978-5-9704-1575-

5) Харченко, Т.В. Основы медицинской генетики : учебное пособие / Т.В. Харченко, А.Ю. Петруничев ; Каф. медицинской генетики. - 3-е изд., доп. - СПб.: Изд-во СЗГМУ им. И.И.Мечникова, 2016. - Библиогр.: с. 69.

6) Харченко, Т.В. Основы медицинской генетики : учебное пособие / Т.В. Харченко, А.Ю. Петруничев ; Каф. медицинской генетики. - 3-е изд., доп. - СПб. : Изд-во СЗГМУ им. И.И.Мечникова, 2016. - Библиогр.: с. 69. Часть I. Цитологические основы наследственности. - 70 с. : ил.

7) Медицинская лабораторная диагностика : программы и алгоритмы : руководство для врачей / под ред. А. И. Карпищенко. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 696 с. : ил. - ISBN 978-5-9704-2958-7.

8) Петруничев А.Ю. Применение ISCN 2013 в кариотипировании: запись врождённых и приобретённых аномалий хромосом: учебное пособие / А.Ю. Петруничев; Каф. медицинской генетики. - СПб. : Изд-во СЗГМУ им. И.И.Мечникова, 2017. - 40 с. : ил., табл. - Библиогр.: с.

Ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»:

Наименования ресурса сети «Интернет»	Электронный адрес ресурса
Online Mendelian Inheritance in Man® -	http://omim.org/
DECIPHER (DatabasE of genomIc variation and Phenotype in Humans using Ensembl Resources)	https://www.deciphergenomics.org/
База знаний по биологии человека -	http://humbio.ru/
PubMed	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/
Wiley Online Library -	https://onlinelibrary.wiley.com/
Web of Science - реферативные и наукометрические электронные БД -	https://apps.webofknowledge.com/
Scopus – крупнейшая в мире единая реферативная база данных -	https://www.scopus.com/search/form.uri?display=basic
Franklin – ресурс для интерпретации выявленных генетических вариантов	https://franklin.genoox.com/clinical-db/home
Varsome- набор биоинформатических инструментов для обработки и аннотирования данных NGS.	https://varsome.com/
BLAST- Программа сравнения нуклеотидных или белковых последовательностей с базами данных последовательностей и вычисления статистической значимости	https://blast.ncbi.nlm.nih.gov/Blast.cgi

9. Перечень информационных технологий, используемых для освоения дисциплины, включая перечень программного обеспечения, профессиональных баз данных и информационных справочных систем

9.1. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса:

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Информационные технологии
-------	---------------------------------	---------------------------

	Медицинская генетика	размещение учебных материалов в ЭИОС ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России, https://sdo.szgmu.ru/course/index.php?categoryid=167
--	----------------------	---

9.2. Перечень программного обеспечения, используемого при осуществлении образовательного процесса (лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, в том числе отечественного производства):

№ п/п	Наименование программного продукта	Срок действия лицензии	Документы, подтверждающие право использования программных продуктов
лицензионное программное обеспечение			
1.	Dr. Web	1 год	Контракт № 265-2023-ЗК
2.	MS Windows 8 MS Windows 8.1 MS Windows 10 MS Windows Server 2012 Datacenter - 2 Proc MS Windows Server 2012 R2 Datacenter - 2 Proc MS Windows Server 2016 Datacenter Core	Неограниченно	Государственный контракт № 30/2013-О; Государственный контракт № 399/2013-ОА; Государственный контракт № 07/2017-ЭА.
3.	MS Office 2010 MS Office 2013	Неограниченно	Государственный контракт № 30/2013-ОА; Государственный контракт № 399/2013-ОА.
4.	Academic LabVIEW Premium Suite (1 User)	Неограниченно	Государственный контракт № 02/2015
лицензионное программное обеспечение отечественного производства			
1.	Антиплагиат	1 год	Договор № 133/2024-М
2.	«WEBINAR (ВЕБИНАР)» ВЕРСИЯ 3.0	1 год	Контракт № 211/2024-ЭА
3.	«Среда электронного обучения 3КЛ»	1 год	Контракт № 121/2024-ЗЗЕП
4.	TrueConf Enterprise	1 год	Контракт № 216/2024-ЭА
свободно распространяемое программное обеспечение			
1.	Google Chrome	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение GNU GeneralPublicLicense
2.	NVDA	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение GNU GeneralPublicLicense
свободно распространяемое программное обеспечение отечественного производства			
1.	Moodle	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение GNU GeneralPublicLicense

9.3. Перечень профессиональных баз данных и информационных справочных систем:

№ п/п	Наименование программного продукта	Срок действия лицензии	Документы, подтверждающие право использования	Режим доступа для обучающихся – инвалидов и лиц с ограниченными

			программных продуктов	возможностями здоровья
1.	Консультант Плюс	1 год	Контракт № 1067/2021-ЭА	-
2.	ЭБС «Консультант студента»	1 год	Контракт № 97/2023-ЭА	https://www.studentlibrary.ru/
3.	ЭБС «Айбукс.ру/ibooks.ru»	1 год	Договор № 207/2023-ЗЗЕП	https://ibooks.ru
4.	Цифровой образовательный ресурс IPRsmart	1 год	Договор № 206/2023-ЗЗЕП	http://www.iprbookshop.ru/
5.	Электронно-библиотечная система «Букап»	1 год	Договор № 199/2023-ЗЗЕП	https://www.books-up.ru/
6.	ЭБС «Издательство Лань»	1 год	Договор № 200/2023-ЗЗЕП	https://e.lanbook.com/
7.	Образовательная платформа ЮРАЙТ	1 год	Договор № 155/2023-ПЗ	https://urait.ru/
8.	Электронные издания в составе базы данных НАУЧНАЯ ЭЛЕКТРОННАЯ БИБЛИОТЕКА eLIBRARY.RU	1 год	Лицензионный договор № SU-7139/2024	https://www.elibrary.ru/defaultx.asp
9.	Программное обеспечение «Платформа mb4» в части Справочно-информационной системы «MedBaseGeotar»	1 год	Лицензионный договор № 97/2024-ЗЗЕП	https://mbasegeotar.ru/
10.	Универсальные базы электронных периодических изданий ИВИС	1 год	Лицензионный договор № 116/2023-ЗЗЕП «Журналы России по медицине и здравоохранению» Лицензионный договор № 42/2023-ЗЗЕП «Индивидуальные издания»	https://dlib.eastview.com/
11.	Создание Виртуального читального зала Российской государственной библиотеки (ВЧЗ РГБ) для обслуживания удаленного пользователя	1 год	Лицензионный договор № 120/2024-М14	https://search.rsl.ru/

10. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Учебная аудитория для проведения учебных занятий лекционного типа (в соответствии со справкой о материально-техническом обеспечении)

Учебная аудитория для проведения учебных занятий семинарского типа (в соответствии со справкой о материально-техническом обеспечении)

Помещение для самостоятельной работы обучающихся: компьютерная техника с возможностью подключения к сети «Интернет», обеспеченная доступом к электронной информационно-образовательной среде ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России (в соответствии со справкой о материально-техническом обеспечении)

Министерство здравоохранения Российской Федерации
**федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Северо-Западный государственный медицинский университет
имени И.И. Мечникова»
Министерства здравоохранения Российской Федерации**
(ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России)

ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ

(для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся)

Специальность:	30.05.02 Медицинская биофизика
Направленность:	Биомедицинская физика и кибернетика
Наименование дисциплины:	Медицинская генетика

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине

Код индикатора достижения компетенции	Результаты обучения (показатели оценивания)	Оценочные средства
ИД-1 ОПК-1.1	<p>Знает основы фундаментальной и медицинской генетики, классификацию и мутационную основу наследственных болезней, методологию генетических исследований. Принципы массового скрининга новорожденных на наследственные болезни обмена. Показания и принципы проведения пренатального скрининга наследственной и врожденной патологии. Генетические основы предиктивной медицины</p> <p>Умеет пользоваться научной литературой и Интернет-ресурсами, анализировать и систематизировать полученные данные в области медицинской генетики для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности</p>	<p>Контрольные вопросы Реферат Тестовые задания Ситуационные задачи</p>
ИД-2 ОПК-1.2	<p>Знает общую характеристику информационных и интерактивных программ и баз данных по генам и наследственным болезням человека</p> <p>Умеет пользоваться базами данных для получения информации о природе наследственного заболевания</p>	<p>Ситуационные задачи Контрольные вопросы реферат</p>
ИД-1 ОПК 3.1	<p>Знает основные методы лабораторных генетических исследований, показания к их проведению, обоснования выбора конкретного метода.</p> <p>Умеет интерпретировать результаты лабораторных генетических исследований</p>	<p>Ситуационные задачи Контрольные вопросы Тестовые задания</p>
ИД-3 ОПК 3.3	<p>Знает основные принципы патогенетического лечения наследственных болезней, использования клеточных продуктов и генно-инженерные технологии в медицинских исследованиях</p> <p>Умеет теоретически обосновать симптоматическую, медикаментозную, патогенетическую и этиологическую терапию наследственных болезней с использованием лекарственных средств, клеточных продуктов и генно-инженерных технологий, предусмотренных порядками оказания медицинской помощи</p>	<p>Реферат Контрольные вопросы</p>

2. Примеры оценочных средств и критерии оценивания для проведения текущего контроля

2.1. Примеры входного контроля

1. Законы Менделя
2. Понятие гена
3. Понятие РНК

Критерии оценки, шкала оценивания *зачтено/не зачтено*

Оценка	Описание
«зачтено»	Демонстрирует полное понимание проблемы. Все требования, предъявляемые к заданию выполнены
«не зачтено»	Демонстрирует непонимание проблемы. Многие требования,

предъявляемые к заданию не выполнены. Нет ответа

2.2. Примеры тем реферата

ИД-1 ОПК-1.1

1. Молекулярно-генетические основы НБО.

ИД-2 ОПК-1.2

2.Использование баз данных для оценки патогенности геномных вариантов.

3.Программы оценки пренатального скрининга

ИД-3 ОПК 3.3

5.Этиологическое лечение, генная и клеточная терапия.

6. Генная терапия миодистрофии Дюшенна

Критерии оценки, шкала оценивания реферата

Оценка	Описание
«отлично»	Выполнены все требования к написанию и защите реферата: обозначена проблема и обоснована ее 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
«хорошо»	Основные требования к реферату и его защите выполнены, но при этом допущены недочеты; в частности, имеются неточности в изложении материала; отсутствует логическая последовательность в суждениях; не выдержан объем реферата; имеются упущения в оформлении; на дополнительные вопросы при защите даны неполные ответы
«удовлетворительно»	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
«неудовлетворительно»	Тема реферата не раскрыта, выявлено существенное непонимание проблемы или же реферат не представлен вовсе

2.3. Примеры тестовых заданий

ИД-1 ОПК-1.1

Название вопроса: Вопрос № 1 ДЛЯ МОНОГЕННЫХ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ВЕРНО СЛЕДУЮЩЕЕ:

- 1) Единственной причиной болезни является наличие мутации в соответствующем гене
- 2) Врожденный характер заболевания
- 3) Наличие семейной истории заболевания
- 4) Условия среды значительно влияют на проявления заболевания

Название вопроса: Вопрос № 2 ТЕСТИРОВАНИЕ МАЖОРНЫХ МУТАЦИЙ

- 1) Обнаружение мажорных мутаций подтверждает диагноз моногенной наследственной болезни
- 2) Не позволяет определить носительство мутации
- 3) Имеет низкую эффективность для большинства распространенных заболеваний

- 4) Всегда дает эффективность, приближающуюся к 100%

ИД-1 ОПК 3.1

Название вопроса: Вопрос № 1 СЕКВЕНИРОВАНИЕ ГЕНА:

- 1) Позволяет выявить и мажорные, и минорные мутации
- 2) Имеет 100% эффективность выявления мутаций
- 3) Сопоставимо по стоимости с тестированием мажорных мутаций
- 4) Является единственным способом проведения пренатальной диагностики в семьях без мажорных мутаций

Название вопроса: Вопрос № 2 КОСВЕННАЯ ДНК-ДИАГНОСТИКА

- 1) Позволяет провести пренатальную диагностику
- 2) Позволяет верифицировать диагноз
- 3) Является самым точным методом молекулярной диагностики
- 4) Может быть проведена без обследования пробанда

Критерии оценки, шкала оценивания тестовых заданий

Оценка	Описание
«отлично»	Выполнено в полном объеме – 90%-100%
«хорошо»	Выполнено не в полном объеме – 80%-89%
«удовлетворительно»	Выполнено с отклонением – 70%-79%
«неудовлетворительно»	Выполнено частично – 69% и менее правильных ответов

2.4. Примеры контрольных вопросов

ИД-1 ОПК-1.1

1. Классификация мутаций.

ИД-2 ОПК-1.2

2. Ассоциации мультифакториальных заболеваний с полиморфными генетическими маркерами: их возможные причины, практическое значение, примеры.
3. Программное обеспечение для биохимического скрининга при беременности.

ИД-1 ОПК 3.1

4. Этапы лабораторной диагностики наследственных болезней обмена веществ. Уровни диагностики. Общая характеристика методов.

ИД-3 ОПК 3.3

5. Обоснование выбора патогенетической терапии при НБО

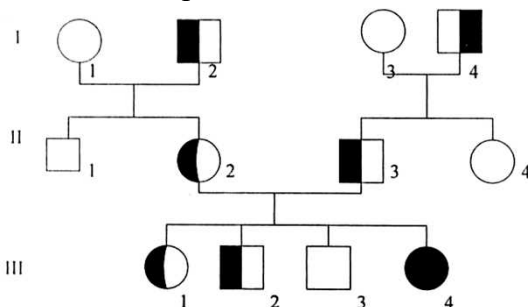
Критерии оценки, шкала оценивания по контрольным вопросам

Оценка	Описание
«отлично»	Знает весь учебный материал, отлично понимает и прочно усвоил его. На вопросы (в пределах программы) дает правильные, сознательные и уверенные ответы. В устных ответах пользуется литературно правильным языком и не допускает ошибок
«хорошо»	Знает весь требуемый учебный материал, хорошо понимает и прочно усвоил его. На вопросы (в пределах программы) отвечает без затруднений. В устных ответах пользуется литературным языком и не делает грубых ошибок
«удовлетворительно»	Знает основной учебный материал. На вопросы (в пределах программы) отвечает с затруднением. В устных ответах допускает ошибки при изложении материала и в построении речи
«неудовлетворительно»	Не знает большей части учебного материала, отвечает, как правило, лишь на наводящие вопросы преподавателя, неуверенно. В устных ответах допускает частые и грубые ошибки

2.6. Примеры ситуационных задач

ИД-1 ОПК-1.1

1. В медико-генетическую консультацию обратилась семья, в которой родился ребенок с синдромом Гурлера. Все родственники здоровы. По результатам генетического тестирования выявлена составлена следующая родословная



Определите тип наследования синдрома Гурлера.

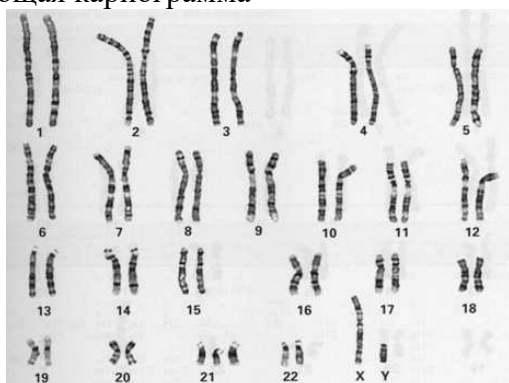
ИД-2 ОПК-1.2

2. На приеме пациентка М. 44 года, беременность 12/13 недель. По данным специализированного ПО для проведения пренатального скрининга определен риск рождения ребенка с синдромом Дауна 1:90.

Какие мероприятия и дополнительные лабораторные обследования необходимо провести для уточнения диагноза плода?

ИД-1 ОПК-3.1

3. При цитогенетическом обследовании новорожденного была получена следующая кариограмма



Какой диагноз у новорожденного?

Критерии оценки, шкала оценивания ситуационных задач

Оценка	Описание
«отлично»	Объяснение хода решения ситуационной задачи подробное, последовательное, грамотное, с теоретическими обоснованиями, с необходимым схематическими изображениями и наглядными демонстрациями, с правильным и свободным владением терминологией; ответы на дополнительные вопросы верные, четкие
«хорошо»	Объяснение хода решения ситуационной задачи подробное, но недостаточно логичное, с единичными ошибками в деталях, некоторыми затруднениями в теоретическом обосновании, схематических изображениях и наглядных демонстрациях, ответы на дополнительные вопросы верные, но недостаточно четкие
«удовлетворительно»	Объяснение хода решения ситуационной задачи недостаточно полное, непоследовательное, с ошибками, слабым теоретическим обоснованием, со значительными затруднениями и ошибками в

	схематических изображениях и наглядных демонстрациях, ответы на дополнительные вопросы недостаточно четкие, с ошибками в деталях
«неудовлетворительно»	Объяснение хода решения ситуационной задачи дано неполное, непоследовательное, с грубыми ошибками, без теоретического обоснования, без умения схематических изображений и наглядных демонстраций или с большим количеством ошибок, ответы на дополнительные вопросы неправильные или отсутствуют

3. Процедура проведения текущего контроля

Текущий контроль успеваемости по дисциплине проводится в форме: собеседования, защиты рефератов, решения ситуационных задач, тестирования

4. Примеры оценочных средств и критерии оценивания для проведения промежуточной аттестации

4.1. Примерный перечень контрольных вопросов для подготовки к зачету:

ИД-1 ОПК-1.1

1. Классификация мутаций.

ИД-2 ОПК-1.2

2. Ассоциации мультифакториальных заболеваний с полиморфными генетическими маркерами: их возможные причины, практическое значение, примеры.
3. Программное обеспечение для биохимического скрининга при беременности.

ИД-1 ОПК 3.1

4. Этапы лабораторной диагностики наследственных болезней обмена веществ. Уровни диагностики. Общая характеристика методов.

ИД-3 ОПК 3.3

5. Обоснование выбора патогенетической терапии при НБО

Критерии оценки, шкала оценивания *зачтено/не зачтено*

Оценка	Описание
«зачтено»	Демонстрирует полное понимание проблемы. Все требования, предъявляемые к заданию выполнены
«не зачтено»	Демонстрирует непонимание проблемы. Многие требования, предъявляемые к заданию не выполнены. Нет ответа

5. Процедура проведения промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация по дисциплине проводится в форме зачета. Зачет включает в себя: собеседование по контрольным вопросам.