



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:** 30.05.03 Медицинская кибернетика

**Направленность:** Цифровые технологии медицины и здравоохранения

2024

Подлинник электронного документа, подписанного ЭП, хранится в системе электронного документооборота ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России	
<b>СВЕДЕНИЯ О СЕРТИФИКАТЕ ЭП</b>	
Сертификат	11С08DD37C5678CF72030C7355B41753
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 30.05.03 Медицинская кибернетика, утвержденного приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 13 августа 2020 года № 1006 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования - специалитет по специальности 30.05.03 Медицинская кибернетика»

**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 30.05.03 Медицинская кибернетика (уровень образования специалитет), направленность: Цифровые технологии медицины и здравоохранения. 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	<b>Знает</b> 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 <b>Умеет</b> 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	<b>Знает</b> общую характеристику информационных и интерактивных программ и баз данных по генам и наследственным болезням человека <b>Умеет</b> пользоваться базами данных для получения информации о природе наследственного заболевания	Ситуационные задачи Контрольные вопросы реферат
ИД-1 ОПК 3.1	<b>Знает</b> основные методы лабораторных генетических исследований, показания к их проведению, обоснования выбора конкретного метода. <b>Умеет</b> интерпретировать результаты лабораторных генетических исследований	Ситуационные задачи Контрольные вопросы Тестовые задания
ИД-3 ОПК 3.3	<b>Знает</b> основные принципы патогенетического лечения наследственных болезней, использования клеточных продуктов и генно-инженерные технологии в медицинских исследованиях <b>Умеет</b> 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
<b>Контактная работа обучающихся с преподавателем:</b>	<b>74</b>	<b>74</b>
Лекции	24	24
Практические занятия	48	48
Промежуточная аттестация: зачет, в том числе сдача и групповые консультации	2	2
<b>Самостоятельная работа:</b>	<b>34</b>	<b>34</b>
в период теоретического обучения	30	30
подготовка к сдаче зачета	4	4
<b>Общая трудоемкость:</b>	академических часов	<b>108</b>
	зачетных единиц	<b>3</b>

#### 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
<b>ИТОГО:</b>				<b>24</b>

### 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
			<b>ИТОГО:</b>	<b>34</b>

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

## 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, <a href="https://sdo.szgmu.ru/course/index.php?categoryid=167">https://sdo.szgmu.ru/course/index.php?categoryid=167</a>
--	----------------------	---

**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
<b>лицензионное программное обеспечение</b>			
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
<b>лицензионное программное обеспечение отечественного производства</b>			
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
<b>свободно распространяемое программное обеспечение</b>			
1.	Google Chrome	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение GNU GeneralPublicLicense
2.	NVDA	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение GNU GeneralPublicLicense
<b>свободно распространяемое программное обеспечение отечественного производства</b>			
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	<a href="https://www.studentlibrary.ru/">https://www.studentlibrary.ru/</a>
3.	ЭБС «Айбукс.ру/ibooks.ru»	1 год	Договор № 207/2023-ЗЗЕП	<a href="https://ibooks.ru">https://ibooks.ru</a>
4.	Цифровой образовательный ресурс IPRsmart	1 год	Договор № 206/2023-ЗЗЕП	<a href="http://www.iprbookshop.ru/">http://www.iprbookshop.ru/</a>
5.	Электронно-библиотечная система «Букап»	1 год	Договор № 199/2023-ЗЗЕП	<a href="https://www.books-up.ru/">https://www.books-up.ru/</a>
6.	ЭБС «Издательство Лань»	1 год	Договор № 200/2023-ЗЗЕП	<a href="https://e.lanbook.com/">https://e.lanbook.com/</a>
7.	Образовательная платформа ЮРАЙТ	1 год	Договор № 155/2023-ПЗ	<a href="https://urait.ru/">https://urait.ru/</a>
8.	Электронные издания в составе базы данных НАУЧНАЯ ЭЛЕКТРОННАЯ БИБЛИОТЕКА eLIBRARY.RU	1 год	Лицензионный договор № SU-7139/2024	<a href="https://www.elibrary.ru/defaultx.asp">https://www.elibrary.ru/defaultx.asp</a>
9.	Программное обеспечение «Платформа mb4» в части Справочно-информационной системы «MedBaseGeotar»	1 год	Лицензионный договор № 97/2024-ЗЗЕП	<a href="https://mbasegeotar.ru/">https://mbasegeotar.ru/</a>
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»	<a href="https://dlib.eastview.com/">https://dlib.eastview.com/</a>
11.	Создание Виртуального читального зала Российской государственной библиотеки (ВЧЗ РГБ) для обслуживания удаленного пользователя	1 год	Лицензионный договор № 120/2024-М14	<a href="https://search.rsl.ru/">https://search.rsl.ru/</a>

## 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)

<b>Специальность:</b>	30.05.03 Медицинская кибернетика
<b>Направленность:</b>	Цифровые технологии медицины и здравоохранения
<b>Наименование дисциплины:</b>	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><b>Знает</b> 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><b>Умеет</b> 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><b>Знает</b> общую характеристику информационных и интерактивных программ и баз данных по генам и наследственным болезням человека</p> <p><b>Умеет</b> пользоваться базами данных для получения информации о природе наследственного заболевания</p>	<p>Ситуационные задачи Контрольные вопросы реферат</p>
ИД-1 ОПК 3.1	<p><b>Знает</b> основные методы лабораторных генетических исследований, показания к их проведению, обоснования выбора конкретного метода.</p> <p><b>Умеет</b> интерпретировать результаты лабораторных генетических исследований</p>	<p>Ситуационные задачи Контрольные вопросы Тестовые задания</p>
ИД-3 ОПК 3.3	<p><b>Знает</b> основные принципы патогенетического лечения наследственных болезней, использования клеточных продуктов и генно-инженерные технологии в медицинских исследованиях</p> <p><b>Умеет</b> 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

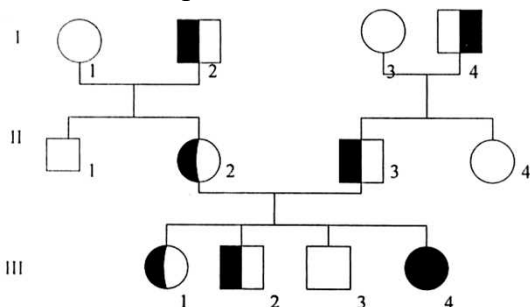
Критерии оценки, шкала оценивания по контрольным вопросам

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.

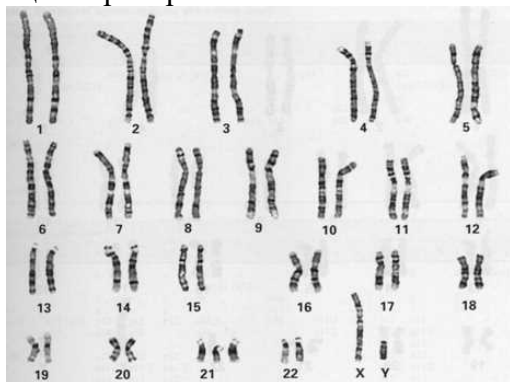
### ИД-2 ОПК-1.2

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.