

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Железнов Лев Михайлович

Должность: ректор

Дата подписания: 31.01.2023 10:54:09

Уникальный программный идентификатор:

7f036de85c233e341493b4c0e485fb3a18c939f31

Федеральное государственное бюджетное

образовательное учреждение высшего образования

«**Ипировский государственный медицинский университет**»

Министерства здравоохранения Российской Федерации

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

«Медицинская генетика»

Специальность 31.05.01 Лечебное дело

Направленность – Лечебное дело на иностранном языке

Форма обучения очная

Срок освоения ОПОП 6 лет

Кафедра биологии

Рабочая программа дисциплины (модуля) разработана на основе:

1) ФГОС ВО по специальности 31.05.01 Лечебное дело, утвержденного Министерством образования и науки РФ 12.08.2020 г., приказ № 988.

2) Учебного плана по специальности 31.05.01 Лечебное дело, одобренного ученым советом ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России 29.04.2022 г., протокол № 4.

3) Профессионального стандарта «Врач-лечебник (врач-терапевт участковый)», утвержденного Министерством труда и социальной защиты РФ 21.03.2017 г., приказ № 293н.

Рабочая программа дисциплины (модуля) одобрена:

кафедрой биологии 29.04.2022 г. (протокол № 11/2)

Заведующий кафедрой Коледаева Е.В.

Ученым советом факультета иностранных обучающихся 29.04.2022 г. (протокол № 1).

Председатель совета факультета Е.В. Кипрская

Центральным методическим советом 19.05.2022 г. (протокол № 5).

Председатель ЦМС Е.Н. Касаткин

Разработчики:

Зав. кафедрой биологии, к.б.н., доцент

Е.В. Коледаева

ОГЛАВЛЕНИЕ

Раздел 1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения ОПОП	3
1.1. Цель изучения дисциплины (модуля)	3
1.2. Задачи изучения дисциплины (модуля)	3
1.3. Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП	4
1.4. Объекты профессиональной деятельности	5
1.5. Типы задач профессиональной деятельности	5
1.6. Планируемые результаты освоения программы - компетенции выпускников, планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), обеспечивающие достижение планируемых результатов освоения программы	5
Раздел 2. Объем дисциплины (модуля) и виды учебной работы	8
Раздел 3. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам)	8
3.1. Содержание разделов дисциплины (модуля)	8
3.2. Разделы дисциплины (модуля) и виды занятий	9
3.3. Тематический план лекций	9
3.4. Тематический план практических занятий (семинаров, лабораторных занятий)	11
3.5. Самостоятельная работа обучающегося	15
Раздел 4. Перечень учебно-методического и материально-технического обеспечения дисциплины (модуля)	16
4.1. Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)	16
4.1.1. Основная литература	16
4.1.2. Дополнительная литература	16
4.2. Нормативная база	17
4.3. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины (модуля)	17
4.4. Перечень информационных технологий, используемых для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю), программного обеспечения и информационно-справочных систем	17
4.5. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю)	18
Раздел 5. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)	18
5.1. Методика применения электронного обучения и дистанционных образовательных технологий при проведении занятий и на этапах текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине	19
Раздел 6. Оценочные средства для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю)	21
Раздел 7. Особенности учебно-методического обеспечения образовательного процесса по дисциплине для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья	22
7.1. Выбор методов обучения	22
7.2. Обеспечение обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья печатными и электронными образовательными ресурсами в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья	22
7.3. Проведение текущего контроля и промежуточной аттестации с учетом особенностей нозологий инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья	23
7.4. Материально-техническое обеспечение образовательного процесса для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья	24

Раздел 1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения ОПОП

1.1. Цель изучения дисциплины (модуля)

Освоения учебной дисциплины (модуля) «Медицинская генетика» состоит в овладении общетеоретическими знаниями в области медицинской генетики и в формировании способности у студентов применять основные понятия в области медицинской генетики, необходимые для реализации клинико-генетического подхода при диагностике, лечении и профилактике наследственных заболеваний.

1.2. Задачи изучения дисциплины (модуля)

- Обучить навыкам по формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;
- Сформировать знания о геноме человека, природе основных групп наследственной патологии человека: этиологии, механизмов патогенеза, причин клинического полиморфизма и использование этих знаний для дифференциальной диагностики заболеваний.
- Сформировать навыки правильного сбора генеалогических данных, составления и анализа родословных; сбора анамнеза и осмотра больного с целью описания фенотипа для синдромологического анализа.
- Обучить навыкам по проведению адекватных профилактических мероприятий: выявлению «групп повышенного риска» среди населения и их диспансеризации.
- Дать представление о генетических основах индивидуального ответа на лекарственное воздействие.
- Обучить студентов элементарным практическим навыкам в области молекулярно-генетической, цитогенетической, биохимической и пренатальной диагностики, а также показаниям к их проведению.
- Анализ научной литературы, проведение научно-статистического анализа и публичное представление полученных результатов.

1.3. Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП:

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к блоку Б 1. Дисциплины (модули) обязательной части.

Основные знания, необходимые для изучения дисциплины формируются при изучении дисциплин:

- История
- Латинский язык
- Медицинская информатика
- Общая и биорганическая химия
- Медицинская биология
- Иностранный язык (русский язык)

Является предшествующей для изучения дисциплин:

- Биохимия
- Нормальная физиология
- Микробиология, вирусология
- Иммунология
- Фармакология
- Патофизиология, клиническая патофизиология
- Неврология, нейрохирургия
- Психиатрия, медицинская психология
- Акушерство и гинекология
- Педиатрия
- Дерматовенерология

- Офтальмология
- Онкология
- Гематология

1.4. Объекты профессиональной деятельности

Объектами профессиональной деятельности выпускников, освоивших рабочую программу дисциплины (модуля), являются:

физические лица (пациенты)

население;

совокупность средств и технологий, направленных на создание условий для охраны здоровья граждан.

1.5. Типы задач профессиональной деятельности

Изучение данной дисциплины (модуля) направлено на подготовку к решению задач профессиональной деятельности следующих типов:

- медицинский.

1.6. Планируемые результаты освоения программы - компетенции выпускников, планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), обеспечивающие достижение планируемых результатов освоения программы

Процесс изучения дисциплины (модуля) направлен на формирование у выпускника следующих компетенций:

№ п/п	Результаты освоения ОПОП (индекс и содержание компетенции)	Индикатор достижения компетенции	Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю)			Оценочные средства		№ раздела дисциплины, № семестра, в которых формируется компетенция
			Знать	Уметь	Владеть	Для текущего контроля	Для промежуточной аттестации	
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1.	ОПК-5. Способен оценивать морфо-функциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач	ИД ОПК-5.1. Применяет основные физико-математические, естественнонаучные понятия и методы исследований при решении профессиональных задач.	Математические методы решения интеллектуальных задач и их применение в медицине; теоретические основы информатики, сбор, хранение, поиск, переработка, преобразование информации в медицинских и биологических системах, использование информационных	Пользоваться учебной, научной, популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности.	Навыками поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации.	Устный опрос, реферат/доклад, решение ситуационных задач, практические навыки	Собеседование. Тестирование.	Разделы № 1,2,3,4,5 Семестр № 4

			компьютерных систем в медицине и здравоохранении.					
		ИД ОПК-5.2. Интерпретирует результаты физических, математических и иных естественнонаучных исследований при решении профессиональных задач.	Естественнонаучные понятия и методы исследований генетики человека и популяционной генетики, клеточной биологии при решении профессиональных задач.	Интерпретировать естественнонаучные понятия и методы исследований генетики человека и популяционной генетики, клеточной биологии при решении профессиональных задач.	Интерпретацией результатов исследований, полученных методами генетики человека и популяционной генетики, клеточной биологии при решении профессиональных задач.	Устный опрос, реферат/доклад, решение ситуационных задач, практические навыки	Собеседование. Тестирование.	Разделы № 1,2,3,4,5 Семестр № 4
		ИД ОПК 5.3. Решает стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием медико-биологической терминологии	Основы анализа учебной, научной, научно-популярной литературы с использованием медико-биологической терминологии для выполнения задач профессиональной деятельности.	Пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой с использованием медико-биологической терминологии для выполнения задач профессиональной деятельности.	Навыками использования медико-биологической терминологии для выполнения задач профессиональной деятельности.	Устный опрос, реферат/доклад, решение ситуационных задач, практические навыки	Собеседование. Тестирование.	Разделы № 1,2,3,4,5 Семестр № 4
		ИД ОПК 5.4. Анализирует закономерности функционирования различных органов и систем для оценки морфофункциональных и физиологических	Общие закономерности происхождения и развития жизни, свойства биологических систем, индивидуального развития человека. Современные методы генетики человека и представление о	Интерпретировать общие закономерности происхождения и развития жизни, свойства биологических систем, индивидуального развития человека. Современные методы генетики	Медико-биологическим понятием аппаратом. Методами изучения генетики человека.	Устный опрос, реферат/доклад, решение ситуационных задач, практические навыки	Собеседование. Тестирование.	Разделы № 1,2,3,4,5 Семестр № 4

		состояний, патологических процессов в организме человека	геноме человека, молекулярные основы наследственности, роли наследственности в определении здоровья и патологии.	человека и представление о геноме человека, молекулярные основы наследственности, роли наследственности в определении здоровья и патологии.				
		ИД ОПК 5.5. Оценивает морфофункциональные и физиологические состояния, патологические процессы в организме человека на клеточном, тканевом, органном уровнях.	Молекулярный, генный, хромосомный и геномный уровни нарушений наследственного материала при возникновении патологических процессов в организме человека	Оценивать нарушения наследственного материала при возникновении патологических процессов в организме человека на молекулярном, генном, хромосомном и геномном уровнях.	Методами изучения наследственности человека на молекулярном, генном, хромосомном и геномном уровнях.	Устный опрос, реферат/доклад, решение ситуационных задач, практические навыки	Собеседование. Тестирование.	Разделы № 1,2,3,4,5 Семестр № 4
		ИД ОПК 5.6. Использует современные методы функциональной диагностики, интерпретирует результаты лабораторных и инструментальных методов диагностики для оценки морфофункциональных и	Методы генетического анализа. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней для выявления патологических процессов в организме человека. Цитологические и современные микроскопические методы изучения биологических объектов.	Интерпретировать результаты генетического анализа. Интерпретировать результаты лабораторных методов диагностики наследственных болезней для выявления патологических процессов в организме человека. Интерпретировать цитологические и современные	Методами изучения и диагностики наследственных заболеваний человека. Навыками микроскопирования.	Устный опрос, реферат/доклад, решение ситуационных задач, практические навыки	Собеседование. Тестирование.	Разделы № 1,2,3,4,5 Семестр № 4

		физиологических состояний, патологических процессов в организме человека		микроскопические методы изучения биологических объектов.				
--	--	--	--	--	--	--	--	--

Раздел 2. Объем дисциплины (модуля) и виды учебной работы

Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 зачетных единиц, 72 час.

Вид учебной работы		Всего часов	Семестры	
			№ 4	
<i>1</i>		<i>2</i>	<i>3</i>	
Контактная работа (всего)		48	48	
в том числе:				
- лекции (Л)		12	12	
- практические занятия (ПЗ)		36	36	
- семинары (С)				
- лабораторные занятия (ЛЗ)				
Самостоятельная работа (всего)		24	24	
В том числе:				
- подготовка к занятиям		4	4	
- подготовка к текущему контролю		5	5	
- подготовка к промежуточному контролю		7	7	
- реферат/доклад		8	8	
Вид промежуточной аттестации	зачет	зачет	зачет	
Общая трудоемкость (часы)		72	72	
Зачетные единицы		2	2	

Раздел 3. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам)

3.1. Содержание разделов дисциплины (модуля)

№ п/п	Код компетенции	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Содержание раздела
1	2	3	4
1.	ОПК-5	Наследственность и патология. Геном человека.	<u>Лекция:</u> «Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология. Геном» <u>Практические занятия:</u> «Геном человека. Структура и функции генов. Регуляция экспрессии генов», «Методы

			генетики», «Наследственность и патология»
2.	ОПК-5	Генные болезни	<u>Лекции:</u> «Семиотика наследственных заболеваний», «Моногенная патология». <u>Практические занятия:</u> «Семиотика наследственных заболеваний. Клинико-генеалогический метод», «Генные болезни. Этиология, патогенез, классификация, методы диагностики», «Моногенные заболевания, клинические формы. Наследственные болезни обмена веществ (НБО)», «Митохондриальная патология», «Итоговое занятие по темам разделов 1 и 2».
3.	ОПК-5	Хромосомная патология	<u>Лекция:</u> «Хромосомная патология» <u>Практические занятия:</u> «Общая характеристика хромосомной патологии», «Хромосомная патология. Клинические формы», «Врожденные пороки развития», «Итоговое занятие по темам раздела 3».
4.	ОПК-5	Мультифакториальные заболевания.	<u>Лекция:</u> «Мультифакториальные заболевания» <u>Практические занятия:</u> «Близнецовый метод изучения генетики человека», «Популяционная генетика», «Мультифакториальные заболевания».
5.	ОПК-5	Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.	<u>Лекция:</u> «Профилактика наследственных заболеваний» <u>Практические занятия:</u> «Профилактика наследственных заболеваний», «Пренатальная диагностика», «Зачетное занятие».

3.2. Разделы дисциплины (модуля) и виды занятий

№ п/п	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Л	ПЗ	ЛЗ	Сем	СРС	Всего часов
1	2	3	4	5	6	7	8
1	Наследственность и патология. Геном человека.	2	6			1	9
2	Генные болезни.	4	10			4	18
3	Хромосомная патология	2	8			6	16
4	Мультифакториальные заболевания.	2	6			7	15
5	Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.	2	6			6	14
Вид промежуточной аттестации:		зачет					зачет
Итого:		12	36			24	72

3.3. Тематический план лекций.

№ п/п	№ раздела дисциплины	Тематика лекций	Содержание лекций	Трудоемкость (час)
				Семестр №4
1	2	3	4	5
1	1	Наследственность и патология. Геном человека.	<ul style="list-style-type: none"> • Предмет и задачи медицинской генетики. Объекты изучения. • Основные этапы развития медицинской генетики. • Основные достижения современной медицинской генетики. • Понятие врожденного, семейного и наследственного заболевания. • Основные признаки наследственных заболеваний. • Роль наследственных факторов в 	2

			<p>патологии человека.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Взаимосвязь медицинской генетики с другими клиническими дисциплинами. • Методы медицинской генетики. • Характеристика генома человека. • Структура и функции генов. • Регуляция экспрессии генов на транскрипционном и посттранскрипционном уровнях. 	
2	2	Семиотика наследственных заболеваний.	<ul style="list-style-type: none"> • Особенности клинических проявлений наследственной патологии • Общие принципы клинической диагностики наследственных болезней • Осмотр и обследование пациентов и их родственников • Клинико-генеалогический метод • Составление родословной • Генеалогический анализ 	2
3	2	Моногенная патология	<ul style="list-style-type: none"> • Основные типы генных мутаций. • Классификация генных болезней по типу наследования, клинической картине и патогенезу. • Патогенез генных болезней. Первичные и вторичные эффекты мутантных аллелей. • Типы наследования моногенных болезней. • Митохондриальное наследование. • Клинический полиморфизм и его причины. 	2
4	3	Хромосомная патология	<ul style="list-style-type: none"> • Этиология – хромосомные мутации. Периоды гаметогенеза и риск возникновения хромосомных мутаций. • Классификация хромосомной патологии по типу мутаций. • Особенности патогенеза хромосомных болезней. • Основные клинические проявления. • Значение цитогенетического метода в диагностике хромосомной патологии. • Медико-генетическое консультирование семей, имеющих родственников с хромосомной патологией. 	2
5	4	Мультифакториальные заболевания.	<ul style="list-style-type: none"> • Этиология МФЗ. • Понятие фенотипической дисперсии признака. • Модели полигенного наследования. • Понятие и расчет коэффициента наследуемости. • Формирование групп риска по МФЗ и первичная профилактика. • Фармакогенетика и экологическая генетика. • Онкогены и их биологическая роль. • Генетические аспекты канцерогенеза. • Генетика полового развития. 	2
6	5	Профилактика наследственных заболеваний.	<ul style="list-style-type: none"> • Уровни профилактики наследственных заболеваний. 	2

			<ul style="list-style-type: none"> • Общая характеристика наследственной патологии. <p><i>Практическая подготовка.</i></p>	1
4	2	Семиотика наследственных заболеваний. Клинико-генеалогический метод.	<ul style="list-style-type: none"> • Клинико-генеалогический метод, его возможности и значение в медико-генетическом консультировании. • Показания для проведения клинико-генеалогических исследований. • Определение наследственного характера патологии. • Определение типа наследования. • Решение тематических задач с составлением и анализом родословных. <p><i>Практическая подготовка.</i></p>	1
5	2	Генные болезни. Этиология, патогенез, классификация, методы диагностики.	<ul style="list-style-type: none"> • Этиология, патогенез, принципы классификации моногенной патологии. Эпидемиологические характеристики. • Первичные и вторичные эффекты мутантных аллелей. • Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность. Геномный импринтинг. • Синдром Марфана, Мартина-Белл, нейрофиброматоз, муковисцидоз. • Методы диагностики. • Принципы лечения. • Решение тематических задач с составлением и анализом родословных. <p><i>Практическая подготовка.</i></p>	1
6	2	Моногенные заболевания, клинические формы. Наследственные болезни обмена веществ (НБО).	<ul style="list-style-type: none"> • Общая характеристика НБО и классификация • Принципы ранней диагностики и профилактики НБО. • Этиология, основные клинические проявления, диагностика и лечение фенилкетонурии • Этиология, основные клинические проявления, диагностика и лечение семейной гиперхолестеринемии • Этиология, основные клинические проявления, диагностика и лечение галактоземии, алкаптонурии. • Этиология, основные клинические проявления, диагностика и лечение мукополисахаридозов. • Определение и общая характеристика орфанных заболеваний. 	1

			<ul style="list-style-type: none"> • Медико-социальные вопросы, связанные с лечением орфанных болезней • Решение тематических задач. <p><i>Практическая подготовка.</i></p>	1
7	2	Митохондриальная патология.	<ul style="list-style-type: none"> • Геном митохондрий. • Особенности митохондриального наследования. • Этиология и патогенез митохондриальных заболеваний • Классификация митохондриальной патологии. • Основные клинические проявления митохондриальных заболеваний. • Основные клинические проявления митохондриальных синдромов и болезней (атрофия дисков зрительных нервов Лебера, синдром Лея, митохондриальные цитопатии). <p><i>Практическая подготовка.</i></p>	1
8	2	Итоговое занятие по темам разделов 1 и 2	<ul style="list-style-type: none"> • Собеседование по вопросам разделов 1 и 2. <p><i>Практическая подготовка.</i></p>	1
9	3	Общая характеристика хромосомной патологии.	<ul style="list-style-type: none"> • Структурно-функциональная организация хромосом. • Хромосомные мутации. Виды хромосомных перестроек. • Периоды гаметогенеза и риск возникновения хромосомных мутаций. • Классификация хромосомной патологии по типу мутаций. • Особенности патогенеза хромосомных болезней. • Основные клинические проявления. <p><i>Практическая подготовка.</i></p>	1
10	3	Хромосомная патология. Клинические формы.	<ul style="list-style-type: none"> • Простые варианты аутосомных трисомий. Синдромы: Дауна, Патау, Эдвардса. • Мозаицизм. • Синдромы, обусловленные структурными перестройками. Синдромы: Вольфа-Хиршхорна, «кошачьего крика». • Нарушения в системе половых хромосом. Синдромы Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, трипло-Х. <p><i>Практическая подготовка.</i></p>	1
11	3	Врожденные пороки развития.	<ul style="list-style-type: none"> • Стигмы дисэмбриогенеза, малые аномалии развития. • Определение и классификация ВПР. 	1

			<ul style="list-style-type: none"> • Критические и терминационные периоды эмбриогенеза, связь с ВПР. • Этиология и патогенез ВПР, лекарственный мутагенез. • Типы ВПР (дизрупция, мальформация, деформация, дисплазия). • Врожденные пороки развития, подлежащие обязательной регистрации. • Варианты коррекции ВПР. <p><i>Практическая подготовка.</i></p>	1
12	3	Итоговое занятие по темам 3 раздела	<ul style="list-style-type: none"> • Обеседование по вопросам раздела 3. <p><i>Практическая подготовка.</i></p>	1 1
13	4	Близнецовый метод изучения генетики человека.	<ul style="list-style-type: none"> • Вклад в этиологию заболеваний человека генетических и средовых факторов. • Близнецовый метод. Этапы и возможности близнецового метода. • Определение зиготности близнецовых пар. • Расчет коэффициента наследования. <p><i>Практическая подготовка.</i></p>	1 1
14	4	Популяционная генетика.	<ul style="list-style-type: none"> • Особенности человеческих популяций. • Генетический груз человеческих популяций. • Популяционно-статистический метод и его значение в генетике человека. <p><i>Практическая подготовка.</i></p>	1 1
15	4	Мультифакторальные заболевания.	<ul style="list-style-type: none"> • Роль генетических и внешне-средовых факторов в развитии данной группы патологии. • Эпидемиологические характеристики МФЗ. • Модели наследования. Коэффициент наследуемости. • Профилактика МФЗ. Группы риска и генетические маркеры предрасположенности к развитию болезни. • Факторы внешней среды, ассоциирующиеся с раком (канцерогены). • Вирусные онкогены и их биологическая роль. • Общие представления о значении наследственных факторов в возникновении рака. • Физиологическая роль клеточных протоонкогенов. Механизмы 	1

			превращения протоонкогенов в онкогены. • Гены-супрессоры опухолевого роста. <i>Практическая подготовка.</i>	1
16	5	Профилактика наследственных заболеваний.	• Основные уровни и пути профилактики наследственных заболеваний. • Цели и задачи МГК. • Показания для направления на МГК. • Принципы оценки генетического риска в различных группах наследственной патологии. <i>Практическая подготовка.</i>	1
17	5	Пренатальная диагностика	• Пренатальная и преимплантационная диагностика: показания, возможности. • Методы пренатальной диагностики. • Этические вопросы пренатальной диагностики. • ЭКО как метод профилактики наследственных болезней. • Принципы лечения наследственных болезней. <i>Практическая подготовка.</i>	1
16		Зачетное занятие	• Итоговый тест • Собеседование по вопросам зачета. <i>Практическая подготовка.</i>	1
Итого:				36

3.5. Самостоятельная работа обучающегося

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Виды СРС	Всего часов
1	2	3	4	5
1	4	Наследственность и патология. Геном человека.	Подготовка к занятиям, подготовка к текущему и промежуточному контролю, подготовка рефератов/ докладов.	1
2		Генные болезни.	Подготовка к занятиям, подготовка к текущему и промежуточному контролю, подготовка рефератов/ докладов.	4
3		Хромосомная патология	Подготовка к занятиям, подготовка к текущему и промежуточному контролю, подготовка рефератов/ докладов.	6
4		Мультифакториальные заболевания.	Подготовка к занятиям, подготовка к текущему и промежуточному контролю, подготовка рефератов/ докладов.	7
5		Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.	Подготовка к занятиям, подготовка к текущему и промежуточному контролю, подготовка рефератов/ докладов.	6
Итого часов в семестре:				24
Всего часов на самостоятельную работу:				24

Раздел 4. Перечень учебно-методического и материально-технического обеспечения дисциплины (модуля)

4.1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)

4.1.1. Основная литература

№ п/п	Наименование	Автор(ы)	Год, место издания	Кол-во экземпляров в библиотеке	Наличие в ЭБС
1	2	3	4	5	6
1	Клиническая генетика: учебник для вузов.	Бочков Н.П.	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011-2018, 480 с.	190	+ ЭБС «Консультант студента»
2	Genetics in Medicine. Thompson & Thompson / Robert L. Nussbaum, Roderick R. McInnes, Huntington F. Willard. - 8th ed.	Nussbaum, Robert L.	Philadelphia:ELSEVIER, 2016.	3	-

4.1.2. Дополнительная литература

№ п/п	Наименование	Автор(ы)	Год, место издания	Кол-во экземпляров в библиотеке	Наличие в ЭБС
1	2	3	4	5	6
1	Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и врожденных пороков развития: учебное пособие	Козвонин В.А., Косых А.А., Родина Н.Е.	Киров: 2011.-88 с., илл.	50	+ ЭБС Кировского ГМУ
2	Essential medical biology. Vol. II. Genetics	ed. by N.V. Chebyshev.	М.: МИА, 2019	63	-
3	Общая генетика и генетика человека: учебное пособие	Е.В. Коледеева, Н.Е. Родина.	Киров, 2016. – 69 с.	40	+ ЭБС Кировского ГМУ
4	Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие	Г.Р. Мутовин	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.		+ ЭБС «Консультант студента»
5	Молекулярная биология: Учеб. Пособие для студентов мед.вузов	Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л.	М.: МИА, 2016 - с.85-117.в мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.	25	-
6	Генетика в клинической практике: руководство для врачей	В.Н. Горбунова, М.А. Корженевская	СПб.: Спецлит, 2015.	5	-

7	Рабочая тетрадь по дисциплине «Медицинская генетика». Часть 1: учебно-методическое пособие.	Е.В. Коледаева, Ю.Н.Онучина, В.А.Козвонин, Е.В.Старкова, А.А.Береснева	Киров: ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России, 2021.-110 с.	5	+ ЭБС Кировского ГМУ
8	Рабочая тетрадь по дисциплине «Медицинская генетика». Часть 2: учебно-методическое пособие.	Е.В. Коледаева, Ю.Н.Онучина, В.А.Козвонин, Е.В.Старкова, А.А.Береснева	Киров: ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России, 2021.-112 с.	5	+ ЭБС Кировского ГМУ

4.2. Нормативная база – не имеется

4.3. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины (модуля)

1. The Human Gene Mutation Database at the Institute of Medical Genetics in Cardiff – <http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac>
2. The National Center for Biotechnology Information advances science and health by providing access to biomedical and genomic information – <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
3. Online Mendelian Inheritance in Man® An Online Catalog of Human Genes and Genetic Disorders – <http://omim.org/>
4. журнал о редких болезнях – <http://journal.rare-diseases.ru/>

4.4. Перечень информационных технологий, используемых для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю), программного обеспечения и информационно-справочных систем

В учебном процессе используется лицензионное программное обеспечение:

1. Договор Microsoft Office (версия 2003) №0340100010912000035_45106 от 12.09.2012г. (срок действия договора - бессрочный),
2. Договор Microsoft Office (версия 2007) №0340100010913000043_45106 от 02.09.2013г. (срок действия договора - бессрочный),
3. Договор Microsoft Office (версия 2010) № 340100010914000246_45106 от 23.12.2014г. (срок действия договора - бессрочный).
4. Договор Windows (версия 2003) №0340100010912000035_45106 от 12.09.2012г. (срок действия договора - бессрочный)
5. Договор Windows (версия 2007) №0340100010913000043_45106 от 02.09.2013г. (срок действия договора - бессрочный),
6. Договор Windows (версия 2010) № 340100010914000246_45106 от 23.12.2014г. (срок действия договора - бессрочный),
7. Договор Антивирус Kaspersky Endpoint Security для бизнеса – Стандартный Russian Edition. 150-249 Node 1 year Educational Renewal License, срок использования с 29.04.2021 до 24.08.2022 г., номер лицензии 280E-210429-102703-540-3202,
8. Медицинская информационная система (КМИС) (срок действия договора - бессрочный),
9. Автоматизированная система тестирования Indigo Договор № Д53783/2 от 02.11.2015 (срок действия бессрочный, 1 год технической поддержки),
10. ПО FoxitPhantomPDF Стандарт, 1 лицензия, бессрочная, дата приобретения 05.05.2016 г.

Обучающиеся обеспечены доступом (удаленным доступом) к современным профессиональным базам данных и информационно-справочным системам:

- 1) Научная электронная библиотека e-LIBRARY. Режим доступа: <http://www.e-library.ru/>.
- 2) справочно-поисковая система Консультант Плюс – ООО «КонсультантКиров».
- 3) «Электронно-библиотечная система Кировского ГМУ». Режим доступа: <http://elib.kirovgma.ru/>.
- 4) ЭБС «Консультант студента» - ООО «ИПУЗ». Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru>.
- 5) ЭБС «Университетская библиотека онлайн» - ООО «НексМедиа». Режим доступа: <http://www.biblioclub.ru>.
- 6) ЭБС «Консультант врача» - ООО ГК «ГЭОТАР». Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/>
- 7) ЭБС «Айбукс» - ООО «Айбукс». Режим доступа: <http://ibooks.ru>.

4.5. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю)

В процессе преподавания дисциплины (модуля) используются следующие специальные помещения:

Наименование специализированных помещений	Номер кабинета, адрес	Оборудование, технические средства обучения, размещенные в специализированных помещениях
<i>учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа</i>	<i>№ 803,819 г. Киров, ул. К.Маркса, 112 (3 корпус)</i>	Специальные помещения укомплектованы специализированной мебелью и техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации большой аудитории.
<i>учебные аудитории для проведения занятий семинарского типа</i>	<i>№ 602,604,608 г. Киров, ул. К.Маркса, 112 (3 корпус)</i>	Специализированная учебная мебель в учебных аудиториях: 602, 604, 608 (стол и стул преподавателя, столы со скамейками (20шт.) в каждой аудитории), информационно-меловая доска, шкаф для хранения микроскопов, микроскопы МБР-1 (15 шт.)
<i>учебные аудитории для проведения групповых и индивидуальных консультаций</i>	<i>№ 602,604,608 г. Киров, ул. К.Маркса, 112 (3 корпус)</i>	Специализированная учебная мебель в учебных аудиториях: 602, 604, 608 (стол и стул преподавателя, столы со скамейками (20шт.) в каждой аудитории), информационно-меловая доска, шкаф для хранения микроскопов, микроскопы МБР-1 (15 шт.)
<i>учебные аудитории для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации</i>	<i>№ 604 г. Киров, ул. К.Маркса, 112 (3 корпус)</i>	Специализированная учебная мебель в учебных аудиториях: 604 (стол и стул преподавателя, столы со скамейками (20шт.) в каждой аудитории), информационно-меловая доска, шкаф для хранения микроскопов, микроскопы МБР-1 (15 шт.)
<i>помещения для самостоятельной работы</i>	<i>№ 601 г. Киров, ул. К.Маркса, 112 (3 корпус)</i>	Микроскопы: «Микмед-1» с подсветкой 20 шт., 1 доска, 8 столов, 12 стульев

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечены доступом в электронную информационно-образовательную среду университета.

Раздел 5. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)

Изучение дисциплины следует начинать с проработки данной рабочей программы, методических указаний, прописанных в программе, особое внимание уделяется целям, задачам, структуре и содержанию дисциплины.

Успешное изучение дисциплины требует от обучающихся посещения лекций, активной работы на практических занятиях, выполнения всех учебных заданий преподавателя, ознакомления с базовыми учебниками, основной и дополнительной литературой. Лекции имеют в основном обзорный характер и нацелены на освещение наиболее трудных вопросов, а также призваны способствовать формированию навыков работы с научной литературой. Предполагается, что обучающиеся

приходят на лекции, предварительно проработав соответствующий учебный материал по источникам, рекомендуемым программой.

Основным методом обучения является самостоятельная работа студентов с учебно-методическими материалами, научной литературой, Интернет-ресурсами.

Правильная организация самостоятельных учебных занятий, их систематичность, целесообразное планирование рабочего времени позволяют обучающимся развивать умения и навыки в усвоении и систематизации приобретаемых знаний, обеспечивать высокий уровень успеваемости в период обучения, получить навыки повышения профессионального уровня.

Основной формой промежуточного контроля и оценки результатов обучения по дисциплине является зачет. На зачете обучающиеся должны продемонстрировать не только теоретические знания, но и практические навыки, полученные на практических занятиях.

Постоянная активность на занятиях, готовность ставить и обсуждать актуальные проблемы дисциплины - залог успешной работы и положительной оценки.

5.1. Методика применения электронного обучения и дистанционных образовательных технологий при проведении занятий и на этапах текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине

Применение электронного обучения и дистанционных образовательных технологий по дисциплине осуществляется в соответствии с «Порядком реализации электронного обучения и дистанционных образовательных технологий в ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России», введенным в действие 01.11.2017, приказ № 476-ОД.

Дистанционное обучение реализуется в электронно-информационной образовательной среде Университета, включающей электронные информационные и образовательные ресурсы, информационные и телекоммуникационные технологии, технологические средства, и обеспечивающей освоение обучающимися программы в полном объеме независимо от места нахождения.

Электронное обучение (ЭО) – организация образовательной деятельности с применением содержащейся в базах данных и используемой при реализации образовательных программ информации и обеспечивающих ее обработку информационных технологий, технических средств, а также информационно-телекоммуникационных сетей, обеспечивающих передачу по линиям связи указанной информации, взаимодействие обучающихся и преподавателя.

Дистанционные образовательные технологии (ДОТ) – образовательные технологии, реализуемые в основном с применением информационно-телекоммуникационных сетей при опосредованном (на расстоянии) взаимодействии обучающихся и преподавателя. Дистанционное обучение – это одна из форм обучения.

При использовании ЭО и ДОТ каждый обучающийся обеспечивается доступом к средствам электронного обучения и основному информационному ресурсу в объеме часов учебного плана, необходимых для освоения программы.

В практике применения дистанционного обучения по дисциплине используются методики синхронного и асинхронного обучения.

Методика синхронного дистанционного обучения предусматривает общение обучающегося и преподавателя в режиме реального времени – on-line общение. Используются следующие технологии on-line: вебинары (или видеоконференции), аудиоконференции, чаты.

Методика асинхронного дистанционного обучения применяется, когда невозможно общение между преподавателем и обучающимся в реальном времени – так называемое off-line общение, общение в режиме с отложенным ответом. Используются следующие технологии off-line: электронная почта, рассылки, форумы.

Наибольшая эффективность при дистанционном обучении достигается при использовании смешанных методик дистанционного обучения, при этом подразумевается, что программа обучения строится как из элементов синхронной, так и из элементов асинхронной методики обучения.

Учебный процесс с использованием дистанционных образовательных технологий осуществляется посредством:

- размещения учебного материала на образовательном сайте Университета;
- сопровождения электронного обучения;
- организации и проведения консультаций в режиме «on-line» и «off-line»;
- организации обратной связи с обучающимися в режиме «on-line» и «off-line»;
- обеспечения методической помощи обучающимся через взаимодействие участников учебного процесса с использованием всех доступных современных телекоммуникационных средств, одобренных локальными нормативными актами;
- организации самостоятельной работы обучающихся путем обеспечения удаленного доступа к образовательным ресурсам (ЭБС, материалам, размещенным на образовательном сайте);
- контроля достижения запланированных результатов обучения по дисциплине обучающимися в режиме «on-line» и «off-line»;
- идентификации личности обучающегося.

Реализация программы в электронной форме начинается с проведения организационной встречи с обучающимися посредством видеоконференции (вебинара).

При этом преподаватель информирует обучающихся о технических требованиях к оборудованию и каналам связи, осуществляет предварительную проверку связи с обучающимися, создание и настройку вебинара. Преподаватель также сверяет предварительный список обучающихся с фактически присутствующими, информирует их о режиме занятий, особенностях образовательного процесса, правилах внутреннего распорядка, графике учебного процесса.

После проведения установочного вебинара учебный процесс может быть реализован асинхронно (обучающийся осваивает учебный материал в любое удобное для него время и общается с преподавателем с использованием средств телекоммуникаций в режиме отложенного времени) или синхронно (проведение учебных мероприятий и общение обучающегося с преподавателем в режиме реального времени).

Преподаватель самостоятельно определяет порядок оказания учебно-методической помощи обучающимся, в том числе в форме индивидуальных консультаций, оказываемых дистанционно с использованием информационных и телекоммуникационных технологий.

При дистанционном обучении важным аспектом является общение между участниками учебного процесса, обязательные консультации преподавателя. При этом общение между обучающимися и преподавателем происходит удаленно, посредством средств телекоммуникаций.

В содержание консультаций входят:

- разъяснение обучающимся общей технологии применения элементов ЭО и ДОТ, приемов и способов работы с предоставленными им учебно-методическими материалами, принципов самоорганизации учебного процесса;
- советы и рекомендации по изучению программы дисциплины и подготовке к промежуточной аттестации;
- анализ поступивших вопросов, ответы на вопросы обучающихся;
- разработка отдельных рекомендаций по изучению частей (разделов, тем) дисциплины, по подготовке к текущей и промежуточной аттестации.

Также осуществляются индивидуальные консультации обучающихся в ходе выполнения ими письменных работ.

Обязательным компонентом системы дистанционного обучения по дисциплине является электронный учебно-методический комплекс (ЭУМК), который включает электронные аналоги печатных учебных изданий (учебников), самостоятельные электронные учебные издания (учебники), дидактические материалы для подготовки к занятиям, текущему контролю и промежуточной аттестации, аудио- и видеоматериалы, другие специализированные компоненты (текстовые, звуковые, мультимедийные). ЭУМК обеспечивает в соответствии с программой организацию обучения, самостоятельной работы обучающихся, тренинги путем предоставления обучающимся необходимых

учебных материалов, специально разработанных для реализации электронного обучения, контроль знаний. ЭУМК размещается в электронно-библиотечных системах и на образовательном сайте Университета.

Используемые виды учебной работы по дисциплине при применении ЭО и ДОТ:

№ n/n	Виды занятий/работ	Виды учебной работы обучающихся	
		Контактная работа (on-line и off-line)	Самостоятельная работа
1	Лекции	- веб-лекции (вебинары) - видеолекции - лекции-презентации	- работа с архивами проведенных занятий - работа с опорными конспектами лекций - выполнение контрольных заданий
2	Практические, семинарские занятия	- видеоконференции - вебинары - семинары в чате - видеодоклады - семинары-форумы - веб-тренинги - видеозащита работ	- работа с архивами проведенных занятий - самостоятельное изучение учебных и методических материалов - решение тестовых заданий и ситуационных задач - работа по планам занятий - самостоятельное выполнение заданий и отправка их на проверку преподавателю - выполнение тематических рефератов
3	Консультации (групповые и индивидуальные)	- видеоконсультации - веб-консультации - консультации в чате	- консультации-форумы (или консультации в чате) - консультации посредством образовательного сайта
4	Контрольные, проверочные, самостоятельные работы	- видеозащиты выполненных работ (групповые и индивидуальные) - тестирование	- работа с архивами проведенных занятий - самостоятельное изучение учебных и методических материалов - решение тестовых заданий и ситуационных задач - выполнение контрольных / проверочных / самостоятельных работ

При реализации программы или ее частей с применением электронного обучения и дистанционных технологий кафедра ведет учет и хранение результатов освоения обучающимися дисциплины на бумажном носителе и (или) в электронно-цифровой форме (на образовательном сайте, в системе INDIGO).

Текущий контроль успеваемости и промежуточная аттестация обучающихся по учебной дисциплине с применением ЭО и ДОТ осуществляется посредством собеседования (on-line), компьютерного тестирования или выполнения письменных работ (on-line или off-line).

Раздел 6. Оценочные средства для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю)

Оценочные средства – комплект методических материалов, нормирующих процедуры оценивания результатов обучения, т.е. установления соответствия учебных достижений

запланированным результатам обучения и требованиям образовательной программы, рабочей программы дисциплины.

ОС как система оценивания состоит из следующих частей:

1. Перечня компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы.
2. Показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания.
3. Типовых контрольных заданий и иных материалов.
4. Методических материалов, определяющих процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта профессиональной деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций.

Оценочные средства для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине представлены в приложении А.

Раздел 7. Особенности учебно-методического обеспечения образовательного процесса по дисциплине для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья

7.1. Выбор методов обучения

Выбор методов обучения осуществляется, исходя из их доступности для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья.

Выбор методов обучения определяется содержанием обучения, уровнем профессиональной подготовки педагогов, методического и материально-технического обеспечения, особенностями восприятия учебной информации обучающимися-инвалидами и обучающимися с ограниченными возможностями здоровья. В образовательном процессе используются социально-активные и рефлексивные методы обучения, технологии социокультурной реабилитации с целью оказания помощи в установлении полноценных межличностных отношений с другими обучающимися, создании комфортного психологического климата в группе.

В освоении дисциплины инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья большое значение имеет индивидуальная работа. Под индивидуальной работой подразумеваются две формы взаимодействия с преподавателем: индивидуальная учебная работа (консультации), т.е. дополнительное разъяснение учебного материала и углубленное изучение материала с теми обучающимися, которые в этом заинтересованы, и индивидуальная воспитательная работа. Индивидуальные консультации по предмету являются важным фактором, способствующим индивидуализации обучения и установлению воспитательного контакта между преподавателем и обучающимся инвалидом или обучающимся с ограниченными возможностями здоровья.

7.2. Обеспечение обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья печатными и электронными образовательными ресурсами в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья

Подбор и разработка учебных материалов производятся с учетом того, чтобы предоставлять этот материал в различных формах так, чтобы инвалиды с нарушениями слуха получали информацию визуально, с нарушениями зрения – аудиально (например, с использованием программ-синтезаторов речи) или с помощью тифлоинформационных устройств.

Учебно-методические материалы, в том числе для самостоятельной работы обучающихся из числа инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья, предоставляются в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья и восприятия информации:

<i>Категории обучающихся</i>	<i>Формы</i>
С нарушением слуха	- в печатной форме - в форме электронного документа
С нарушением зрения	- в печатной форме увеличенным шрифтом - в форме электронного документа - в форме аудиофайла
С ограничением двигательных функций	- в печатной форме

	- в форме электронного документа - в форме аудиофайла
--	--

Данный перечень может быть конкретизирован в зависимости от контингента обучающихся.

7.3. Проведение текущего контроля и промежуточной аттестации с учетом особенностей нозологий инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья

Для осуществления процедур текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся созданы оценочные средства, адаптированные для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья и позволяющие оценить достижение ими запланированных результатов обучения и уровень сформированности компетенций, предусмотренных рабочей программой дисциплины.

Форма проведения текущего контроля и промежуточной аттестации для обучающихся -инвалидов устанавливается с учетом индивидуальных психофизических особенностей (устно, письменно на бумаге, письменно на компьютере, в форме тестирования и т.п.). При необходимости обучающемуся-инвалиду предоставляется дополнительное время для подготовки ответа на этапе промежуточной аттестации.

Для обучающихся с ограниченными возможностями здоровья предусмотрены следующие оценочные средства:

<i>Категории обучающихся</i>	<i>Виды оценочных средств</i>	<i>Формы контроля и оценки результатов обучения</i>
С нарушением слуха	Тест	преимущественно письменная проверка
С нарушением зрения	Собеседование	преимущественно устная проверка (индивидуально)
С ограничением двигательных функций	решение дистанционных тестов, контрольные вопросы	организация контроля с помощью электронной оболочки MOODLE, письменная проверка

7.4. Материально-техническое обеспечение образовательного процесса для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья

1) для инвалидов и лиц с ОВЗ по зрению:

- обеспечение доступа обучающегося, являющегося слепым и использующего собаку-поводыря, к зданию Университета;
- присутствие ассистента, оказывающего обучающемуся необходимую помощь;
- наличие альтернативной версии официального сайта Университета в сети «Интернет» для обучающихся, являющихся слепыми или слабовидящими;
- размещение аудиторных занятий преимущественно в аудиториях, расположенных на первых этажах корпусов Университета;
- размещение в доступных для обучающихся, являющихся слепыми или слабовидящими, местах и в адаптированной форме (с учетом их особых потребностей) справочной информации о расписании учебных занятий, которая выполняется крупным рельефно-контрастным шрифтом на белом или желтом фоне и дублируется шрифтом Брайля;
- предоставление доступа к учебно-методическим материалам, выполненным в альтернативных форматах печатных материалов или аудиофайлов;
- наличие электронных луп, видеоувеличителей, программ не визуального доступа к информации, программ-синтезаторов речи и других технических средств приема-передачи учебной информации в доступных для обучающихся с нарушениями зрения формах;
- предоставление возможности прохождения промежуточной аттестации с применением специальных средств.

2) для инвалидов и лиц с ОВЗ по слуху:

- присутствие сурдопереводчика (при необходимости), оказывающего обучающемуся необходимую помощь при проведении аудиторных занятий, прохождении промежуточной аттестации;
- дублирование звуковой справочной информации о расписании учебных занятий визуальной (установка мониторов с возможностью трансляции субтитров);

- наличие звукоусиливающей аппаратуры, мультимедийных средств, компьютерной техники, аудиотехники (акустические усилители и колонки), видеотехники (мультимедийный проектор, телевизор), электронная доска, документ-камера, мультимедийная система, видеоматериалы.

3) для инвалидов и лиц с ОВЗ, имеющих ограничения двигательных функций:

- обеспечение доступа обучающегося, имеющего нарушения опорно-двигательного аппарата, в здание Университета;

- организация проведения аудиторных занятий в аудиториях, расположенных только на первых этажах корпусов Университета;

- размещение в доступных для обучающихся, имеющих нарушения опорно-двигательного аппарата, местах и в адаптированной форме (с учетом их особых потребностей) справочной информации о расписании учебных занятий, которая располагается на уровне, удобном для восприятия такого обучающегося;

- присутствие ассистента, оказывающего обучающемуся необходимую помощь при проведении аудиторных занятий, прохождении промежуточной аттестации;

- наличие компьютерной техники, адаптированной для инвалидов со специальным программным обеспечением, альтернативных устройств ввода информации и других технических средств приема-передачи учебной информации в доступных для обучающихся с нарушениями опорно-двигательного аппарата формах;

4) для инвалидов и лиц с ОВЗ с другими нарушениями или со сложными дефектами - определяется индивидуально, с учетом медицинских показаний и ИПРА.

Кафедра БИОЛОГИИ

Приложение А к рабочей программе дисциплины

ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

**для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации обучающихся
по дисциплине**

«Медицинская генетика»

Специальность 31.05.01 Лечебное дело
Направленность – Лечебное дело на иностранном языке
Форма обучения очная (ускоренное обучение)

1. Типовые контрольные задания и иные материалы

1.1. Примерный комплект типовых заданий для оценки сформированности компетенций, критерии оценки

Код компетенции	Комплект заданий для оценки сформированности компетенций
ОПК-5	<p>Примерные вопросы к зачету (с №1 по №57 (полный перечень вопросов – см. п. 2.2))</p> <ol style="list-style-type: none">1. Мутагенез. Классификация мутаций. Генеративные и соматические мутации. Спонтанный и индуцированный мутационный процесс. Выявление и количественный учет мутаций.2. Генетический контроль мутационного процесса. Радиационный и химический мутагенез. Мутагены окружающей среды. Факторы, модифицирующие мутационный процесс.3. Геномика - наука о геномах. Структурная организация генома прокариот и эукариот. Классификация повторяющихся элементов генома. Международный проект «Геном человека».4. Популяционно-статистический метод. Генетическая структура популяции. Частоты генов и генотипов. Закон Харди-Вайнберга. Генетический груз.5. Факторы динамики генетического состава популяции: дрейф генов, мутационный процесс, миграции, избирательное спаривание особей, естественный отбор.6. Понятие о евгенике. Позитивная и негативная евгеника: социальные аспекты. Современные этические проблемы медицинской генетики (клонирование и генетическая паспортизация).7. Методы молекулярной диагностики. Общие понятия.8. Полимеразная цепная реакция (ПЦР), основные понятия (принцип, температурные режимы, состав буфера).9. Цели и принцип проведения реакции ПДРФ (полиморфизм длин рестрикционных фрагментов).10. Анализ одноцепочечного конформационного полиморфизма (SSCP), цели и принцип проведения.11. Секвенирование по Сэнгеру - цели и принцип проведения реакции.12. Рестрикционный анализ.13. Генотерапия, программа, цели, подходы. Успешные проекты генной терапии.14. Понятие о фармакогенетике. Основные цели и задачи.15. Многофакторные (мультифакториальные, БНП) болезни. Генетические и средовые факторы риска.16. Близнецовый метод, цели, этапы, расчет коэффициента Хольцингера.17. Наследственные болезни: этиология, классификация, типы наследования, особенности клинических проявлений.18. Семиотика наследственных заболеваний. Понятие синдрома. Общая характеристика наследственной патологии. Терминология.19. Микроаномалии развития (стигмы дизэмбриогенеза), определение, цель выявления, особенности клинко-морфологического осмотра врачом-генетиком.

20. Типы генных мутаций, нонсенс, миссенс, сдвиг рамки считывания, сплайсинговые мутации. Механизмы генных мутаций.
21. Генные болезни. Общие понятия. Классификация. Примеры.
22. Клинико-генеалогический метод. Типы наследования. Клинические примеры.
23. Особенности аутосомно-доминантного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.
24. Особенности аутосомно-рецессивного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.
25. Особенности Y сцепленного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.
26. Особенности X-сцепленного доминантного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.
27. Особенности X-сцепленного рецессивного типа наследования.
28. Составить родословную. Примеры заболеваний.
29. Цитоплазматический или материнский тип наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.
30. Наследственные болезни обмена. Общая характеристика и классификация.
31. Муковисцидоз: генетика, первичный генетический дефект, клиника, патогенез, диагностика, лечение.
32. Фенилкетонурия: генетика, первичный биохимический дефект, клиника, неонатальный скрининг, патогенез, диагностика, лечение.
33. Синдром Марфана: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
34. Болезни экспансии, синдром Мартина-Белла, генетика, клиника, патогенез, диагностика, лечение.
35. Общая характеристика митохондриальной патологии. Особенности генома митохондрий. Примеры заболеваний.
36. Орфанные заболевания. Общие понятия.
37. Общая характеристика и механизмы хромосомной патологии.
38. Геномные и структурные aberrации хромосом. Классификация. Примеры.
39. Классификация и механизмы хромосомных мутаций, сбалансированные и несбалансированные структурные перестройки.
40. Наследственные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом, особенности течения, примеры.
41. Врожденные пороки развития: определение, классификация, этиология, пути профилактики.
42. Методы анализа кариотипа (цитогенетические, молекулярно-цитогенетические), принципы и диагностические задачи.
43. Показания для цитогенетического обследования в постнатальном периоде.
44. Синдром Дауна: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
45. Синдром Эдвардса: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
46. Синдром Патау: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
47. Синдром Шерешевского-Тернера: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
48. Синдром Клайнфельтера: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
49. Частичные анеуплоидии (синдром Вольфа-Хиршхорна, «кошачьего крика»), тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
50. Профилактика наследственных заболеваний, уровни, подходы. Понятие «периконцепционной профилактики».
51. Медико-генетическое консультирование. Характеристика роли врача генетика в практическом здравоохранении.
52. Медико-генетическая служба: цель, задачи. Перечислить показания для направления на консультацию к врачу генетику.
53. Пренатальная диагностика. Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.
54. Неинвазивные методы пренатальной диагностики (биохимический скрининг, УЗИ). Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.
55. Инвазивные методы пренатальной диагностики. Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.
56. Современные подходы в неинвазивной пренатальной диагностике (анализ хромосомной патологии по крови матери, преимплантационная диагностика).
57. Компьютерные диагностические программы. Задачи, решаемые с их помощью.

Примерные вопросы к устному опросу текущего контроля
(с №1 по №27 раздел 1, с №1 по №20 раздел 2, с №1 по №19 раздел 3, с №1 по №22, раздел 4, с №1 по №18 раздел 5 (полный перечень вопросов – см. п. 2.2))

Разделы 1.

1. Направления геномики и их цели.

2. Проект «Геном человека»: страны-участницы, временные рамки, цели проекта и его значение.
3. Классификация заболеваний в зависимости от роли наследственности и среды в их развитии, приведите примеры. Дайте определение терминам: наследственные болезни, врожденные заболевания, семейные болезни.
4. Показания для биохимических методов диагностики.
5. Высокоэффективная жидкостная хроматография: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
6. Газовая хроматография: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
7. Tandemная масс-спектрометрия: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
8. ПЦР: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
9. ПДРФ: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
10. Секвенирование: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
11. NGS: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
12. Цитогенетический метод: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
13. FISH: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
14. Суть метода хроматографии.
15. Полимеразная цепная реакция (ПЦР): принцип, температурные режимы, состав буфера.
16. Особенности генома про- и эукариот.
17. Генетический полиморфизм: определение, типы полиморфизма ДНК.
18. Однонуклеотидные полиморфизмы: определение, классификация, значение.
19. Повторяющиеся последовательности генома: классификация, значение.
20. Классификация генов, приведите примеры.
21. Строение гена. Сайты промотора, терминатора, экзоны, интроны, их роль в синтезе белка.
22. Особенности регуляции биосинтеза белка у про- и эукариот.
23. Альтернативный сплайсинг: определение, суть процесса, значение.
24. Ключевые события РНК-интерференции. Роль фермента Dicer и белкового комплекса RISC.
25. Медицинское значение РНК-интерференции.
26. Анализ одноцепочечного конформационного полиморфизма (SSCP), цели и принцип проведения.
27. Секвенирование - цели и принцип проведения реакции.

Раздел 2.

1. Генные болезни. Общие понятия. Классификация. Примеры.
2. Наследственные болезни обмена. Общая характеристика.
3. Гемофилия: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
4. Фосфат-диабет: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
5. Аниридия: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
6. Болезнь Гишпрунга: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
7. Семейная гиперхолестеринемия: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
8. Нейрофиброматоз: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
9. Синдром Марфана: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
10. Миотоническая дистрофия: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
11. Муковисцидоз: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
12. Синдром Мартина-Белла: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
13. Адреногенитальный синдром: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
14. Фенилкетонурия: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
15. Миодистрофия Дюшенна-Беккера: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
16. Атрофия зрительного нерва Лебера: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.

17. Синдром Лея: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
18. MERRF: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
19. MELAS: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
20. Клинико-генеалогический метод. Этапы. Трудности в проведении. Типы наследования.

Раздел 3

1. Общая характеристика хромосомной патологии.
2. Числовые (полиплоидия и анеуплоидии (нулисомия, моносомия, трисомия)) и структурные aberrации хромосом (делеции, дупликации, инверсии, кольцевые и дигцентрические хромосомы, изохромосомы, робертсоновские, реципрокные и нерципрокные транслокации). Примеры.
3. Сбалансированные и несбалансированные структурные перестройки.
4. Синдром Дауна, тип мутации, диагностика, клинические проявления, лечение.
5. Синдром Эдвардса, тип мутации, диагностика, клинические проявления, лечение.
6. Синдром Патау, тип мутации, диагностика, клинические проявления, лечение.
7. Наследственные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом, особенности течения, примеры.
8. Синдром Шерешевского-Тернера, тип мутации, диагностика, клинические проявления, лечение.
9. Синдром Клайнфельтера, тип мутации, диагностика, клинические проявления, лечение.
10. Частичные анеуплоидии (синдром Вольфа-Хиршхорна, «кошачьего крика», синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана, синдром ДиДжорджи), тип мутации, диагностика, клинические проявления, лечение.
11. Клиническая цитогенетика как раздел медицинской генетики (определение, области применения методов анализа кариотипа).
12. Показания для цитогенетического обследования в постнатальном периоде.
13. Цитогенетические методы анализа кариотипа (метафазный, поиск полового хроматина), принципы и диагностические задачи.
14. Молекулярно-цитогенетические методы анализа кариотипа (FISH), принципы и диагностические задачи.
15. Врожденные пороки развития: определение, классификация, этиология, пути профилактики.
16. Тератогенные факторы среды. Критические периоды развития.
17. Понятие тератогенного терминационного периода.
18. Роль пролиферации, апоптоза, миграции клеток, дифференцировки, сортировки и адгезии клеток в регуляции эмбриогенеза, к каким нарушениям приводят.
19. Роль хромогенов и генов пространственной организации (генов сегментации, компарментализации, гомеозисных генов) в регуляции эмбриогенеза.

Раздел 4.

1. Роль генетических и внешнесредовых факторов в развитии данной группы патологии.
2. Эпидемиологические характеристики МФЗ.
3. Модели наследования. Коэффициент наследуемости.
4. Значение клинико-генеалогического метода и анализа родословных при МФЗ.
5. Области применения популяционно-статистического и близнецового методов исследования.
6. Профилактика МФЗ. Группы риска и генетические маркеры предрасположенности к развитию болезни.
7. Фармакогенетика и экологическая генетика.
8. Клинико-генетические особенности орфанных заболеваний.
9. Диагностика и лечение орфанных заболеваний.
10. Определение и общая характеристика орфанных заболеваний.
11. Группы заболеваний, входящих в перечень орфанных болезней.
12. Медико-социальные вопросы, связанные с лечением орфанных болезней.
13. Онкогены и их биологическая роль.
14. Генетические аспекты канцерогенеза.
15. Общие представления о значении наследственных факторов в возникновении рака.
16. Факторы внешней среды, ассоциирующиеся с раком (канцерогены).
17. Вирусные и клеточные онкогены.
18. Физиологическая роль клеточных протоонкогенов.
19. Механизмы превращения протоонкогенов в онкогены.
20. Гены-супрессоры и механизмы супрессии опухолевого роста.
21. Трансформация клеток и процесс опухолеобразования.
22. Особенности «раковых» семей.

Раздел 5.

1. Основные уровни и пути профилактики наследственных заболеваний.
2. Понятие «периконцепционная профилактика». Показания, перечень мероприятий.
3. Цели и задачи МГК.
4. Показания для направления на МГК.
5. Принципы оценки генетического риска в различных группах наследственной патологии. Методы его расчета.
6. Этические, правовые и социальные проблемы медицинской генетики
7. Понятие пренатальной диагностики и показания для ее проведения.
8. Методы пренатальной диагностики:
 - неинвазивные (УЗИ, определение биохимических маркеров);
 - инвазивные (хорионбиопсия, амниоцентез, кордоцентез, фетоскопия)
9. Показания к ним и сроки проведения, техника манипуляций (основные моменты), возможные осложнения
10. Понятие скрининга. Программы скрининга на наследственные заболевания.
11. Профилактика наследственной патологии при проведении ЭКО.
12. Новые методики диагностики наследственных заболеваний (НИПТ - анализ ДНК клеток плода выделенной из крови матери).
13. Основные принципы лечения наследственных заболеваний:
 - симптоматическое;
 - патогенетическое;
 - этиотропное;
 - хирургическая коррекция.
14. Этические вопросы пренатальной диагностики.
15. Для чего нужны компьютерные диагностические программы в медицинской генетике? По какому принципу они работают?
16. Программа SinDiag, ее краткая характеристика.
17. Программа Possum, ее краткая характеристика.
18. Программа Rogoki, ее краткая характеристика.

Тестовые задания (разноуровневые) для текущего контроля и промежуточной аттестации**1 уровень:**

1. Мутации "сдвиг рамки считывания" возникают в результате:
 - а) экспансии тринуклеотидных повторов;
 - б) выпадения одного или нескольких пар нуклеотидов;*
 - в) вставки нуклеотидов;*
 - г) замены пар нуклеотидов.
2. К факторам, повышающим риск мультифакториальной болезни, относятся:
 - а) наличие аналогичной болезни у кровных родственников;*
 - б) гетерозиготность по аутосомно-рецессивной болезни;
 - в) вредные факторы окружающей среды;*
 - г) большое число детей в семье.
3. Для проведения цитогенетического анализа используются:
 - а) клетки костного мозга;*
 - б) клетки печени;
 - в) лимфоциты периферической крови;*
 - г) костная ткань.
4. Какая терапия наследственных болезней в настоящее время применяется наиболее часто:
 - а) симптоматическая;*
 - б) патогенетическая;*
 - в) этиотропная
 - г) физиолечение
5. К современным цитогенетическим методикам относятся:
 - а) исследования полового хроматина;*
 - б) метафазный анализ хромосом;*
 - в) молекулярно-цитогенетический метод (FISH);*
 - г) метод рутинной окраски.

2 уровень:

1. Установите соответствие между наследственным синдромом и типом мутаций:

- | | | |
|---|-------------------------|-----------------|
| 1 | синдром Марфана | [а] генные |
| 2 | синдром Клайнфелтера | [б] геномные |
| 3 | гемофилия | [в] хромосомные |
| 4 | фенилкетонурия | |
| 5 | синдром кошачьего крика | |

2. Установите соответствие:

- | | | |
|---|---|-----------------------------|
| 1 | численность не более 1,5 тыс. | [а] Изолированная популяция |
| 2 | частота внутригрупповых браков менее 90% | [б] Идеальная популяция |
| 3 | большая численность населения | [в] Демы |
| 4 | панмиксия | |
| 5 | не действует естественный отбор | |
| 6 | высокий процент гомозиготных носителей патологического гена | |

3 уровень:

Мальчик пяти лет отстает в умственном и физическом развитии. Рост низкий, умеренная тучность, конечности короткие с короткими, широкими ладонями, стопами, пальцами, на ладонях поперечная ладонная складка. Пятый палец руки не достигает основания ногтевой фаланги четвертого. Брахицефалия, шея короткая, толстая, уши маленькие, низко расположенные, разрез глаз косой, с эпикантом, язык большой, не помещается во рту. Крипторхизм.

Наиболее вероятный диагноз:

- а) синдром Дауна
- б) синдром Марфана
- в) синдром Шерешевского-Тернера
- г) гипопизарный нанизм

Какой метод лабораторного обследования наиболее целесообразен:

- а) микробиологический посев мокроты
- б) цитогенетический (кариотипирование)
- в) рентгенологический
- г) УЗИ

Наиболее вероятная находка при хромосомном анализе у больного:

- а) 46, XY
- б) трисомия хромосомы 21
- в) трисомия хромосомы 20
- г) 45, X0

Лечение больного включает:

- а) препараты, стимулирующие обмен веществ в нервной ткани, коррекцию ВПР
- б) препараты для снижения артериального давления
- в) заместительную терапию половыми гормонами
- г) кортикостероиды

Прогноз заболевания:

- а) для жизни неблагоприятный
- б) полная реабилитация в результате терапии
- в) некоторая коррекция симптомов, умственная отсталость сохраняется
- г) снижение слуха в зрелом возрасте
- д) развитие атаксии в зрелом возрасте

Примерные ситуационные задачи

1. В клинику обратилась семья с больным ребенком. Больной высокого роста, с евнухоидными пропорциями тела. Развитие скелета по женскому типу — узкие плечи, широкий таз. Также по женскому типу откладывается жир с выраженной склонностью к ожирению и гинекомастией. Рост волос на лице слабо выражен, в области лобка — по женскому типу в форме треугольника. Половой член имеет нормальные размеры. В клетках буккального эпителия определены тельца Барра. У больного определено замедленное умственное развитие и отставание в интеллекте. Какое заболевание наиболее вероятно? Какие методы диагностики могут быть использованы для подтверждения диагноза? Общая тактика ведения данных больных?

2. Мальчик 12 лет, поступил в стационар с жалобами на наличие кровотечения из полости рта. Из анамнеза установлено, что неоднократно наблюдались массивные кровотечения после удаления зубов, гемартроз правого коленного сустава. При осмотре: зуб имеет большую кариозную полость, которая травмирует острыми краями слизистую оболочку десны. Периферические лимфатические узлы не увеличены. Тоны сердца ритмичны, нежный систолический шум на верхушке и в 5 точке. Живот при пальпации мягкий, безболезненный. Печень и селезенка не пальпируются. Анализ крови: Нв - 77 г/л; Эр. - $2,5 \times 10^{12}/л$; ц.п. - 0,9; Лейк. - $7,0 \times 10^9/л$; э- 2%, п- 5%, с- 59%, л- 25%, м-9; СОЭ - 15 мм/ч, тромбоциты - $270,0 \times 10^9/л$. Время свертывания по Ли-Уайту - 30 мин. Какие дополнительные исследования необходимо провести и их ожидаемые результаты? Поставьте клинический диагноз. Какой прогноз для будущих sibсов и детей пробанда? Тип наследования.

Примерный перечень практических навыков

1. Использовать клинико-генеалогический, цитогенетический и другие методы для определения наследственной патологии.
2. Собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию.
3. Оформить карту фенотипа пробанда при подозрении у него наследственного заболевания.
4. Составить родословную, представить ее в графическом виде.
5. Проанализировать наследование заболевания или признака болезни в семье.
6. Рассчитать риск возникновения наследственной патологии, используя методы формальной генетики и эмпирические данные.
7. По результатам исследований дать заключение о возможности деторождения с наследственной патологией в данной семье.
8. Правильно использовать соответствующую терминологию.
9. С помощью поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет написать реферат и сделать доклад на предложенную генетическую тему.

Примерные задания для написания (и защиты) рефератов

1. Ахондроплазия
2. Болезнь Альцгеймера
3. Аутизм / синдром 16p11.2 делеции
4. Синдром Беквита-Видеманна.
5. Болезнь Шарко-Мари-Тута, тип 1А.
6. CHARGE синдром
7. Хронический миелолейкоз.
8. Мышечная дистрофия Дюшенна.
9. Синдром ломкой X-хромосомы
10. Болезнь Гоше тип I.
11. Дефицит глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы.
12. Наследственный гемохроматоз.
13. Голопрозэнцефалия (несиндромная форма).
14. Болезнь Хантингтона.
15. Инсулинозависимый сахарный диабет (тип 1).
16. Синдром удлиненного интервала QT.
17. Миоклоническая эпилепсия с рваными красными волокнами.
18. Нейрофиброматоз I
19. Инсулиннезависимый сахарный диабет(тип 2).
20. Ретинобластома.
21. Синдром Ретта.
22. Расстройство полового развития (46, XX мужчина)
23. Серповидноклеточная анемия.
24. Болезнь Тея-Сакса.
25. Талассемия
26. Тромбофилия (PROC).

27. Пигментная ксеродерма. 28. Классическая фенилкетонурия и варианты ФКУ. 29. Тирозинемия. Типы I-III. 30. Алькаптонурия. 31. Спинальная мышечная атрофия (5q SMN1)
--

Критерии оценки зачетного собеседования, устного опроса текущего контроля:

Оценка «зачтено» выставляется обучающемуся если он обнаруживает всестороннее, систематическое и глубокое знание учебно-программного материала, усвоил основную и знаком с дополнительной литературой, рекомендованной программой; усвоил взаимосвязь основных понятий дисциплины в их значении для приобретаемой профессии, проявил творческие способности в понимании, изложении и использовании учебно-программного материала; владеет необходимыми умениями и навыками при выполнении ситуационных заданий, безошибочно ответил на основной и дополнительные вопросы на зачете.

Оценка «не зачтено» выставляется обучающемуся если он обнаружил пробелы в знаниях основного учебно-программного материала, допустил принципиальные ошибки при ответе на основной и дополнительные вопросы; не может продолжить обучение или приступить к профессиональной деятельности по окончании образовательной организации без дополнительных занятий по дисциплине.

Критерии оценки тестовых заданий:

«зачтено» - не менее 71 балла правильных ответов;

«не зачтено» - 70 баллов и менее правильных ответов.

Критерии оценки ситуационных задач:

«зачтено» - обучающийся решил задачу в соответствии с алгоритмом, дал полные и точные ответы на все вопросы задачи, представил комплексную оценку предложенной ситуации, сделал выводы, привел дополнительные аргументы, продемонстрировал знание теоретического материала с учетом междисциплинарных связей, нормативно-правовых актов; предложил альтернативные варианты решения проблемы;

«не зачтено» - обучающийся не смог логично сформулировать ответы на вопросы задачи, сделать выводы, привести дополнительные примеры на основе принципа межпредметных связей, продемонстрировал неверную оценку ситуации.

Критерии оценки практических навыков:

«зачтено» - обучающийся обладает теоретическими знаниями и владеет методикой выполнения практических навыков, демонстрирует их выполнение, в случае ошибки может исправить при коррекции их преподавателем;

«не зачтено» - обучающийся не обладает достаточным уровнем теоретических знаний (не знает методики выполнения практических навыков, показаний и противопоказаний, возможных осложнений, нормативы и проч.) и/или не может самостоятельно продемонстрировать практические умения или выполняет их, допуская грубые ошибки.

Критерии оценки написания (и защиты) рефератов:

«зачтено» – обоснована актуальность проблемы и темы, содержание соответствует теме и плану реферата, полно и глубоко раскрыты основные понятия проблемы, обнаружено достаточное владение терминологией, продемонстрировано умение работать с литературой, систематизировать и структурировать материал, умение обобщать, сопоставлять различные точки зрения по рассматриваемому вопросу, аргументировать основные положения и выводы, к анализу привлечены новейшие работы по проблеме (журнальные публикации, материалы сборников научных трудов и т.д.), полностью соблюдены требования к оформлению реферата, грамотность и культура изложения материала на высоком уровне.

«не зачтено» – не обоснована или слабо обоснована актуальность проблемы и темы, содержание не соответствует теме и плану реферата, обнаружено недостаточное владение терминологией

и понятийным аппаратом проблемы, не продемонстрировано умение работать с литературой, систематизировать и структурировать материал, умение обобщать, сопоставлять различные точки зрения по рассматриваемому вопросу, аргументировать основные положения и выводы, использован очень ограниченный круг литературных источников по проблеме, не соблюдены требования к оформлению реферата, отсутствует грамотность и культура изложения материала.

2.2. Примерные вопросы к зачету

1. Мутагенез. Классификация мутаций. Генеративные и соматические мутации. Спонтанный и индуцированный мутационный процесс. Выявление и количественный учет мутаций.
2. Генетический контроль мутационного процесса. Радиационный и химический мутагенез. Мутагены окружающей среды. Факторы, модифицирующие мутационный процесс.
3. Геномика - наука о геномах. Структурная организация генома прокариот и эукариот. Классификация повторяющихся элементов генома. Международный проект «Геном человека».
4. Популяционно-статистический метод. Генетическая структура популяции. Частоты генов и генотипов. Закон Харди-Вайнберга. Генетический груз.
5. Факторы динамики генетического состава популяции: дрейф генов, мутационный процесс, миграции, избирательное спаривание особей, естественный отбор.
6. Понятие о евгенике. Позитивная и негативная евгеника: социальные аспекты. Современные этические проблемы медицинской генетики (клонирование и генетическая паспортизация).
7. Методы молекулярной диагностики. Общие понятия.
8. Полимеразная цепная реакция (ПЦР), основные понятия (принцип, температурные режимы, состав буфера).
9. Цели и принцип проведения реакции ПДРФ (полиморфизм длин рестрикционных фрагментов).
10. Анализ одноцепочечного конформационного полиморфизма (SSCP), цели и принцип проведения.
11. Секвенирование по Сэнгеру - цели и принцип проведения реакции.
12. Рестрикционный анализ.
13. Генотерапия, программа, цели, подходы. Успешные проекты генной терапии.
14. Понятие о фармакогенетике. Основные цели и задачи.
15. Многофакторные (мультифакториальные, БНП) болезни. Генетические и средовые факторы риска.
16. Близнецовый метод, цели, этапы, расчет коэффициента Хольцингера.
17. Наследственные болезни: этиология, классификация, типы наследования, особенности клинических проявлений.
18. Семиотика наследственных заболеваний. Понятие синдрома. Общая характеристика наследственной патологии. Терминология.
19. Микроаномалии развития (стигмы дизэмбриогенеза), определение, цель выявления, особенности клинко-морфологического осмотра врачом-генетиком.
20. Типы генных мутаций, нонсенс, миссенс, сдвиг рамки считывания, сплайсинговые мутации. Механизмы генных мутаций.
21. Генные болезни. Общие понятия. Классификация. Примеры.
22. Клинико-генеалогический метод. Типы наследования. Клинические примеры.
23. Особенности аутосомно-доминантного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.
24. Особенности аутосомно-рецессивного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.
25. Особенности Y сцепленного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.
26. Особенности X-сцепленного доминантного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.
27. Особенности X-сцепленного рецессивного типа наследования.
28. Составить родословную. Примеры заболеваний.

29. Цитоплазматический или материнский тип наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.
30. Наследственные болезни обмена. Общая характеристика и классификация.
31. Муковисцидоз: генетика, первичный генетический дефект, клиника, патогенез, диагностика, лечение.
32. Фенилкетонурия: генетика, первичный биохимический дефект, клиника, неонатальный скрининг, патогенез, диагностика, лечение.
33. Синдром Марфана: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
34. Болезни экспансии, синдром Мартина-Белла, генетика, клиника, патогенез, диагностика, лечение.
35. Общая характеристика митохондриальной патологии. Особенности генома митохондрий. Примеры заболеваний.
36. Орфанные заболевания. Общие понятия.
37. Общая характеристика и механизмы хромосомной патологии.
38. Геномные и структурные aberrации хромосом. Классификация. Примеры.
39. Классификация и механизмы хромосомных мутаций, сбалансированные и несбалансированные структурные перестройки.
40. Наследственные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом, особенности течения, примеры.
41. Врожденные пороки развития: определение, классификация, этиология, пути профилактики.
42. Методы анализа кариотипа (цитогенетические, молекулярно-цитогенетические), принципы и диагностические задачи.
43. Показания для цитогенетического обследования в постнатальном периоде.
44. Синдром Дауна: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
45. Синдром Эдвардса: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
46. Синдром Патау: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
47. Синдром Шерешевского-Тернера: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
48. Синдром Клайнфельтера: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
49. Частичные анеуплоидии (синдром Вольфа-Хиршхорна, «кошачьего крика»), тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
50. Профилактика наследственных заболеваний, уровни, подходы. Понятие «периконцепционной профилактики».
51. Медико-генетическое консультирование. Характеристика роли врача генетика в практическом здравоохранении.
52. Медико-генетическая служба: цель, задачи. Перечислить показания для направления на консультацию к врачу генетику.
53. Пренатальная диагностика. Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.
54. Неинвазивные методы пренатальной диагностики (биохимический скрининг, УЗИ). Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.
55. Инвазивные методы пренатальной диагностики. Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.
56. Современные подходы в неинвазивной пренатальной диагностике (анализ хромосомной патологии по крови матери, преимплантационная диагностика).
57. Компьютерные диагностические программы. Задачи, решаемые с их помощью.

Примерные вопросы к устному опросу текущего контроля

Разделы 1.

1. Направления геномики и их цели.
2. Проект «Геном человека»: страны-участницы, временные рамки, цели проекта и его значение.

3. Классификация заболеваний в зависимости от роли наследственности и среды в их развитии, приведите примеры. Дайте определение терминам: наследственные болезни, врожденные заболевания, семейные болезни.
4. Показания для биохимических методов диагностики.
5. Высокоэффективная жидкостная хроматография: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
6. Газовая хроматография: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
7. Тандемная масс-спектрометрия: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
8. ПЦР: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
9. ПДРФ: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
10. Секвенирование: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
11. NGS: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
12. Цитогенетический метод: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
13. FISH: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
14. Суть метода хроматографии.
15. Полимеразная цепная реакция (ПЦР): принцип, температурные режимы, состав буфера.
16. Особенности генома про- и эукариот.
17. Генетический полиморфизм: определение, типы полиморфизма ДНК.
18. Однонуклеотидные полиморфизмы: определение, классификация, значение.
19. Повторяющиеся последовательности генома: классификация, значение.
20. Классификация генов, приведите примеры.
21. Строение гена. Сайты промотора, терминатора, экзоны, интроны, их роль в синтезе белка.
22. Особенности регуляции биосинтеза белка у про- и эукариот.
23. Альтернативный сплайсинг: определение, суть процесса, значение.
24. Ключевые события РНК-интерференции. Роль фермента Dicer и белкового комплекса RISC.
25. Медицинское значение РНК-интерференции.
26. Анализ одноцепочечного конформационного полиморфизма (SSCP), цели и принцип проведения.
27. Секвенирование - цели и принцип проведения реакции.

Раздел 2.

1. Генные болезни. Общие понятия. Классификация. Примеры.
2. Наследственные болезни обмена. Общая характеристика.
3. Гемофилия: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
4. Фосфат-диабет: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
5. Аниридия: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
6. Болезнь Гишпрунга: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
7. Семейная гиперхолестеринемия: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
8. Нейрофиброматоз: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
9. Синдром Марфана: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
10. Миотоническая дистрофия: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
11. Муковисцидоз: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.

12. Синдром Мартина-Белла: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
13. Адреногенетальный синдром: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
14. Фенилкетонурия: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
15. Миодистрофия Дюшенна-Беккера: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
16. Атрофия зрительного нерва Лебера: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
17. Синдром Лея: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
18. MERRF: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
19. MELAS: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
20. Клинико-генеалогический метод. Этапы. Трудности в проведении. Типы наследования.

Раздел 3

1. Общая характеристика хромосомной патологии.
2. Числовые (полиплоидия и анеуплоидии (нулисомия, моносомия, трисомия)) и структурные aberrации хромосом (делеции, дупликации, инверсии, кольцевые и дицентрические хромосомы, изохромосомы, робертсоновские, реципрокные и нерципрокные транслокации).
Примеры.
3. Сбалансированные и несбалансированные структурные перестройки.
4. Синдром Дауна, тип мутации, диагностика, клинические проявления, лечение.
5. Синдром Эдвардса, тип мутации, диагностика, клинические проявления, лечение.
6. Синдром Патау, тип мутации, диагностика, клинические проявления, лечение.
7. Наследственные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом, особенности течения, примеры.
8. Синдром Шерешевского-Тернера, тип мутации, диагностика, клинические проявления, лечение.
9. Синдром Клайнфельтера, тип мутации, диагностика, клинические проявления, лечение.
10. Частичные анеуплоидии (синдром Вольфа-Хиршхорна, «кошачьего крика», синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана, синдром ДиДжорджи), тип мутации, диагностика, клинические проявления, лечение.
11. Клиническая цитогенетика как раздел медицинской генетики (определение, области применения методов анализа кариотипа).
12. Показания для цитогенетического обследования в постнатальном периоде.
13. Цитогенетические методы анализа кариотипа (метафазный, поиск полового хроматина), принципы и диагностические задачи.
14. Молекулярно-цитогенетические методы анализа кариотипа (FISH), принципы и диагностические задачи.
15. Врожденные пороки развития: определение, классификация, этиология, пути профилактики.
16. Тератогенные факторы среды. Критические периоды развития.
17. Понятие тератогенного терминационного периода.
18. Роль пролиферации, апоптоза, миграции клеток, дифференцировки, сортировки и адгезии клеток в регуляции эмбриогенеза, к каким нарушениям приводят.
19. Роль хроногенов и генов пространственной организации (генов сегментации, компарментализации, гомеозисных генов) в регуляции эмбриогенеза.

Раздел 4.

1. Роль генетических и внешнесредовых факторов в развитии данной группы патологии.
2. Эпидемиологические характеристики МФЗ.

3. Модели наследования. Коэффициент наследуемости.
4. Значение клинико-генеалогического метода и анализа родословных при МФЗ.
5. Области применения популяционно-статистического и близнецового методов исследования.
6. Профилактика МФЗ. Группы риска и генетические маркеры предрасположенности к развитию болезни.
7. Фармакогенетика и экологическая генетика.
8. Клинико-генетические особенности орфанных заболеваний.
9. Диагностика и лечение орфанных заболеваний.
10. Определение и общая характеристика орфанных заболеваний.
11. Группы заболеваний, входящих в перечень орфанных болезней.
12. Медико-социальные вопросы, связанные с лечением орфанных болезней.
13. Онкогены и их биологическая роль.
14. Генетические аспекты канцерогенеза.
15. Общие представления о значении наследственных факторов в возникновении рака.
16. Факторы внешней среды, ассоциирующиеся с раком (канцерогены).
17. Вирусные и клеточные онкогены.
18. Физиологическая роль клеточных протоонкогенов.
19. Механизмы превращения протоонкогенов в онкогены.
20. Гены-супрессоры и механизмы супрессии опухолевого роста.
21. Трансформация клеток и процесс опухолеобразования.
22. Особенности «раковых» семей.

Раздел 5.

1. Основные уровни и пути профилактики наследственных заболеваний.
2. Понятие «периконцепционная профилактика». Показания, перечень мероприятий.
3. Цели и задачи МГК.
4. Показания для направления на МГК.
5. Принципы оценки генетического риска в различных группах наследственной патологии. Методы его расчета.
6. Этические, правовые и социальные проблемы медицинской генетики
7. Понятие пренатальной диагностики и показания для ее проведения.
8. Методы пренатальной диагностики:
 - неинвазивные (УЗИ, определение биохимических маркеров);
 - инвазивные (хорионбиопсия, амниоцентез, кордоцентез, фетоскопия)
9. Показания к ним и сроки проведения, техника манипуляций (основные моменты), возможные осложнения
10. Понятие скрининга. Программы скрининга на наследственные заболевания.
11. Профилактика наследственной патологии при проведении ЭКО.
12. Новые методики диагностики наследственных заболеваний (НИПТ - анализ ДНК клеток плода выделенной из крови матери).
13. Основные принципы лечения наследственных заболеваний:
 - симптоматическое;
 - патогенетическое;
 - этиотропное;
 - хирургическая коррекция.
14. Этические вопросы пренатальной диагностики.
15. Для чего нужны компьютерные диагностические программы в медицинской генетике? По какому принципу они работают?
16. Программа SinDiag, ее краткая характеристика.
17. Программа Possum, ее краткая характеристика.
18. Программа Rogoki, ее краткая характеристика.

2. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта профессиональной деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций

2.1. Методика проведения тестирования

Целью этапа промежуточной аттестации по дисциплине (модулю), проводимой в форме тестирования, является оценка уровня усвоения обучающимися знаний, приобретения умений, навыков и сформированности компетенций в результате изучения учебной дисциплины (части дисциплины).

Локальные нормативные акты, регламентирующие проведение процедуры:

Проведение промежуточной аттестации обучающихся регламентируется Положением о текущем контроле успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся, введенным в действие приказом от 08.02.2018 № 61-ОД.

Субъекты, на которых направлена процедура:

Процедура оценивания должна охватывать всех обучающихся, осваивающих дисциплину (модуль). В случае, если обучающийся не прошел процедуру без уважительных причин, то он считается имеющим академическую задолженность.

Период проведения процедуры:

Процедура оценивания проводится по окончании изучения дисциплины (модуля) на последнем занятии. В случае проведения тестирования на компьютерах время и место проведения тестирования преподаватели кафедры согласуют с информационно-вычислительным центром и доводят до сведения обучающихся.

Требования к помещениям и материально-техническим средствам для проведения процедуры:

Требования к аудитории для проведения процедуры и необходимость применения специализированных материально-технических средств определяются преподавателем.

Требования к кадровому обеспечению проведения процедуры:

Процедуру проводит преподаватель, ведущий дисциплину (модуль).

Требования к банку оценочных средств:

До начала проведения процедуры преподавателем подготавливается необходимый банк тестовых заданий. Преподаватели кафедры разрабатывают задания для тестового этапа зачёта, утверждают их на заседании кафедры и передают в информационно-вычислительный центр в электронном виде вместе с копией рецензии. Минимальное количество тестов, составляющих фонд тестовых заданий, рассчитывают по формуле: трудоемкость дисциплины в з.е. умножить на 50.

Тесты включают в себя задания 3-х уровней:

- ТЗ 1 уровня (выбрать все правильные ответы)
- ТЗ 2 уровня (соответствие, последовательность)
- ТЗ 3 уровня (ситуационная задача)

Соотношение заданий разных уровней и присуждаемые баллы

	Вид промежуточной аттестации
	зачет
Количество ТЗ 1 уровня (выбрать все правильные ответы)	18
Кол-во баллов за правильный ответ	2
Всего баллов	36
Количество ТЗ 2 уровня (соответствие, последовательность)	8
Кол-во баллов за правильный ответ	4
Всего баллов	32
Количество ТЗ 3 уровня (ситуационная задача)	4
Кол-во баллов за правильный ответ	8
Всего баллов	32
Всего тестовых заданий	30
Итого баллов	100

Описание проведения процедуры:

Тестирование является обязательным этапом зачёта независимо от результатов текущего контроля успеваемости. Тестирование может проводиться на компьютере или на бумажном носителе.

Тестирование на бумажном носителе:

Каждому обучающемуся, принимающему участие в процедуре, преподавателем выдается бланк индивидуального задания. После получения бланка индивидуального задания обучающийся должен выбрать правильные ответы на тестовые задания в установленное преподавателем время.

Обучающемуся предлагается выполнить 30 тестовых заданий разного уровня сложности на зачете. Время, отводимое на тестирование, составляет не более одного академического часа на зачете.

Тестирование на компьютерах:

Для проведения тестирования используется программа INDIGO. Обучающемуся предлагается выполнить 30 тестовых заданий разного уровня сложности на зачете. Время, отводимое на тестирование, составляет не более одного академического часа на зачете.

Результаты процедуры:

Результаты тестирования на компьютере или бумажном носителе имеют качественную оценку «зачтено» – «не зачтено». Оценки «зачтено» по результатам тестирования являются основанием для допуска обучающихся к собеседованию. При получении оценки «не зачтено» за тестирование обучающийся к собеседованию не допускается и по результатам промежуточной аттестации по дисциплине (модулю) выставляется оценка «не зачтено».

Результаты проведения процедуры в обязательном порядке проставляются преподавателем в зачётные ведомости в соответствующую графу.

2.2. Методика проведения приема практических навыков

Цель этапа промежуточной аттестации по дисциплине (модулю), проводимой в форме приема практических навыков является оценка уровня приобретения обучающимся умений, навыков и сформированности компетенций в результате изучения учебной дисциплины (части дисциплины).

Локальные нормативные акты, регламентирующие проведение процедуры:

Проведение промежуточной аттестации обучающихся регламентируется Положением о текущем контроле успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся, введенным в действие приказом от 08.02.2018 № 61-ОД.

Субъекты, на которые направлена процедура:

Процедура оценивания должна охватывать всех обучающихся, осваивающих дисциплину (модуль). В случае, если обучающийся не проходил процедуру без уважительных причин, то он считается имеющим академическую задолженность.

Период проведения процедуры:

Процедура оценивания проводится по окончании изучения дисциплины (модуля) на последнем занятии по дисциплине (модулю), или в день проведения собеседования, или может быть совмещена с зачетным собеседованием по усмотрению кафедры.

Требования к помещениям и материально-техническим средствам для проведения процедуры:

Требования к аудитории для проведения процедуры и необходимость применения специализированных материально-технических средств определяются преподавателем.

Требования к кадровому обеспечению проведения процедуры:

Процедуру проводит преподаватель, ведущий дисциплину (модуль).

Требования к банку оценочных средств:

До начала проведения процедуры преподавателем подготавливается необходимый банк оценочных материалов для оценки умений и навыков. Банк оценочных материалов включает перечень практических навыков, которые должен освоить обучающийся для будущей профессиональной деятельности.

Описание проведения процедуры:

Оценка уровня освоения практических умений и навыков может осуществляться на основании положительных результатов текущего контроля при условии обязательного посещения всех занятий семинарского типа.

Для прохождения этапа проверки уровня освоения практических навыков обучающийся должен овладеть всеми практическими умениями и навыками, предусмотренными программой дисциплины (модуля).

Результаты процедуры:

Результаты проверки уровня освоения практических умений и навыков имеют качественную оценку «зачтено» – «не зачтено». Оценки «зачтено» по результатам проверки уровня освоения практических умений и навыков являются основанием для допуска обучающихся к собеседованию. При получении оценки «не зачтено» за освоение практических умений и навыков обучающийся к собеседованию не допускается и по результатам промежуточной аттестации по дисциплине (модулю) выставляется оценка «не зачтено».

Результаты проведения процедуры в обязательном порядке проставляются преподавателем в зачетные ведомости в соответствующую графу.

2.3. Методика проведения устного собеседования

Целью процедуры промежуточной аттестации по дисциплине (модулю), проводимой в форме устного собеседования, является оценка уровня усвоения обучающимися знаний, приобретения умений, навыков и сформированности компетенций в результате изучения учебной дисциплины (части дисциплины).

Локальные нормативные акты, регламентирующие проведение процедуры:

Проведение промежуточной аттестации обучающихся регламентируется Положением о текущем контроле успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся, введенным в действие приказом от 08.02.2018 № 61-ОД.

Субъекты, на которые направлена процедура:

Процедура оценивания должна охватывать всех обучающихся, осваивающих дисциплину (модуль). В случае, если обучающийся не проходит процедуру без уважительных причин, то он считается имеющим академическую задолженность.

Период проведения процедуры:

Процедура оценивания проводится по окончании изучения дисциплины (модуля) в соответствии с расписанием учебных занятий (если промежуточная аттестация проводится в форме зачета). Деканатом факультета может быть составлен индивидуальный график прохождения промежуточной аттестации для обучающегося при наличии определенных обстоятельств.

Требования к помещениям и материально-техническим средствам для проведения процедуры:

Требования к аудитории для проведения процедуры и необходимость применения специализированных материально-технических средств определяются преподавателем.

Требования к кадровому обеспечению проведения процедуры:

Процедуру проводит преподаватель, ведущий дисциплину (модуль), как правило, проводящий занятия лекционного типа.

Требования к банку оценочных средств:

До начала проведения процедуры преподавателем подготавливается необходимый банк оценочных материалов для оценки знаний, умений, навыков. Банк оценочных материалов включает вопросы, как правило, открытого типа, перечень тем, выносимых на опрос, типовые задания. Из банка оценочных материалов формируются печатные бланки индивидуальных заданий (билеты). Количество вопросов, их вид (открытые или закрытые) в бланке индивидуального задания определяется преподавателем самостоятельно.

Описание проведения процедуры:

Каждому обучающемуся, принимающему участие в процедуре, преподавателем выдается бланк индивидуального задания. После получения бланка индивидуального задания и подготовки ответов обучающийся должен в меру имеющихся знаний, умений, навыков, сформированности

компетенции дать устные развернутые ответы на поставленные в задании вопросы и задания в установленное преподавателем время. Продолжительность проведения процедуры определяется преподавателем самостоятельно, исходя из сложности индивидуальных заданий, количества вопросов, объема оцениваемого учебного материала, общей трудоемкости изучаемой дисциплины (модуля) и других факторов.

Собеседование может проводиться по вопросам билета и (или) по ситуационной(ым) задаче(ам). Результат собеседования при проведении промежуточной аттестации в форме зачёта определяется оценками «зачтено», «не зачтено».

Результаты процедуры:

Результаты проведения процедуры в обязательном порядке проставляются преподавателем в зачетные книжки обучающихся и зачётные ведомости и представляются в деканат факультета, за которым закреплена образовательная программа.

По результатам проведения процедуры оценивания преподавателем делается вывод о результатах промежуточной аттестации по дисциплине.

2.4. Методика проведения защиты рефератов/докладов.

Целью процедуры подготовки и защиты реферата является оценка уровня усвоения обучающимися знаний, приобретения умений, навыков и сформированности компетенций в результате изучения учебной дисциплины (части дисциплины), оценка способности обучающегося к научно-исследовательской деятельности.

Локальные нормативные акты, регламентирующие проведение процедуры:

Проведение промежуточной аттестации обучающихся регламентируется Положением о текущем контроле успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся, введенным в действие приказом от 08.02.2018 № 61-ОД.

Субъекты, на которые направлена процедура:

Процедура оценивания должна охватывать всех обучающихся, осваивающих дисциплину (модуль), по которой предусмотрено выполнение и написание реферата. В случае, если обучающийся не проходил процедуру без уважительных причин, то он считается имеющим академическую задолженность.

Период проведения процедуры:

Процедура оценивания проводится в соответствии с учебным планом и расписанием учебных занятий.

Требования к помещениям и материально-техническим средствам для проведения процедуры:

Требования к аудитории для проведения процедуры и необходимость применения специализированных материально-технических средств определяются преподавателем.

Требования к кадровому обеспечению проведения процедуры:

Процедуру проводит преподаватель, ведущий дисциплину (модуль).

Требования к банку оценочных средств:

До начала проведения процедуры преподавателем подготавливается необходимый банк тем рефератов. Обучающийся выбирает самостоятельно тему реферата.

Описание проведения процедуры:

Законченную работу студент сдает на кафедру в бумажном и электронном виде.

Реферат подлежит проверке на наличие заимствований и плагиата. Затем работа направляется на рецензирование.

Рецензирование включает: выявление ошибок и недочетов в работе.

Рецензент выясняет соответствие работы поставленному заданию, актуальность темы, самостоятельность выполнения работы, степень применения теоретических знаний на практике и практическую значимость работы, анализирует положительные стороны, недостатки и ошибки, оценивает стиль изложения и оформления.

Основанием для допуска к защите реферата являются:

- оформление работы в соответствии с предъявляемыми к написанию рефератов требованиями;

- рецензия руководителя и его подпись на титульном листе.

Студент заранее готовит доклад на 8-10 минут, выбирая основные моменты в работе, сохраняя при этом структуру работы. В выступлении следует отразить мотивы выбора темы, объект, предмет, цель, задачи исследования, основное содержание, выводы и их обоснование. Подготовить мультимедийную презентацию, помогающую раскрыть основные положения работы.

Студент в своем докладе должен раскрыть следующие вопросы:

- актуальность темы, цель и задачи работы, особенности нормативного регулирования исследуемых вопросов;

- состояние и особенности исследуемой проблемы;

- полученные результаты, выводы и предложения, степень их новизны.

2) Ответы студента на вопросы рецензента и членов комиссии, присутствующих.

3) Заключение преподавателя с оценкой работы.

Результаты процедуры:

Реферат оценивается по предложенному оценочному листу:

ОЦЕНОЧНЫЙ ЛИСТ РЕФЕРАТА ПО ГЕНЕТИКЕ

Студента _____ Факультет _____ Курс _____

Тема реферата				
Критерии оценки				
№	Оцениваемые критерии	Балл от 0 до 2	Максимально возможный балл	Набранный балл
А)	Соответствие содержания теме* (тема работы выбирается студентом в течение семестра и не дублируется внутри группы)	0	2	
		1		
		2		
Б)	Уровень анализа проблемы (использование научно-популярных данных; информация из специализированных источников; самые современные и актуальные научные данные)	0	2	
		1		
		2		
В)	Самостоятельность выполнения (собственно проанализированный объем материала; знание и умение пользоваться медико-генетической терминологией и т.д.)	0	2	
		1		
		2		
Г)	Законченность работы и умение делать адекватные выводы и заключение (усвоение материала так же должно подтверждаться ответами на дополнительные вопросы)	0	2	
		1		
		2		
Д)	Качество оформления (умение оформить работу в полном соответствии с требованиями - структура, план, техническое оформление).	0	2	
		1		
		2		
ИТОГОВЫЙ БАЛЛ				
0 баллов – полное невыполнение критерия				
1 балл – частичное невыполнение, выполнение с ошибками				
2 балла - критерий выполнен полностью				
«Зачтено»: 6-10 баллов				
«Не зачтено»: 5 и менее баллов				
!*Невыполнение критерия А) автоматически ведет к оценке «не зачтено»				

ЗАКЛЮЧЕНИЕ: реферат зачтено / не зачтено

Преподаватель _____ / _____ Дата _____ 20__ г.

Составители: Коледаева Е.В., Онучина Ю.Н.

Зав. кафедрой Коледаева Е.В.