

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Железнов Лев Михайлович  
Должность: ректор  
Дата подписания: 24.06.2022 17:43:39  
Уникальный программный ключ:  
7f036de85c233e341493b4c0e48bb7a18c939f31

Федеральное государственное бюджетное  
образовательное учреждение высшего образования  
«**Кировский государственный медицинский университет**»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

УТВЕРЖДАЮ  
Ректор Л.М. Железнов  
«31» августа 2019 г.

## **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**

### **«Медицинская генетика»**

Специальность 31.05.01 Лечебное дело

Направленность (профиль) – Лечебное дело на иностранном языке

Форма обучения – очная

Срок получения образования – 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 09.02.2016 г., приказ № 95.
- 2) Учебного плана по специальности 31.05.01 Лечебное дело, одобренного ученым советом ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России 30.08.2019 г., протокол № 7.

Рабочая программа дисциплины (модуля) одобрена:

кафедрой биологии «30» августа 2019 г. (протокол № 1)

Заведующий кафедрой      Коледаева Е.В.

Ученым советом лечебного факультета «31» августа 2019 г. (протокол № 76)

Председатель Ученого совета факультета      Н.В. Богачева

Центральным методическим советом «31» августа 2019 г. (протокол № 1а)

Председатель ЦМС      Е.Н. Касаткин

**Разработчики:**

Зав. кафедрой биологии, доцент

Коледаева Е.В.

## ОГЛАВЛЕНИЕ

Раздел 1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения ОПОП	4
1.1. Цель изучения дисциплины (модуля)	4
1.2. Задачи изучения дисциплины (модуля)	4
1.3. Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП	4
1.4. Объекты профессиональной деятельности	4
1.5. Виды профессиональной деятельности	4
1.6. Формируемые компетенции выпускника	4
Раздел 2. Объем дисциплины (модуля) и виды учебной работы	7
Раздел 3. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам)	7
3.1. Содержание разделов дисциплины (модуля)	7
3.2. Разделы дисциплины (модуля) и виды занятий	8
3.3. Тематический план лекций	8
3.4. Тематический план практических занятий (семинаров, лабораторных занятий)	10
3.5. Самостоятельная работа обучающегося	14
Раздел 4. Перечень учебно-методического и материально-технического обеспечения дисциплины (модуля)	15
4.1. Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)	15
4.1.1. Основная литература	15
4.1.2. Дополнительная литература	15
4.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины (модуля)	16
4.3. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю)	16
Раздел 5. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)	16
Раздел 6. Оценочные средства для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю)	17

## **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 анализа научной литературы и официальных статистических обзоров, участия в проведении статистического анализа и публичное представление полученных результатов;

- 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.

### **1.3. Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП:**

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к блоку Б1. Дисциплины вариативной части. Обязательные дисциплины

### **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. Виды профессиональной деятельности**

Изучение данной дисциплины (модуля) направлено на подготовку к следующим видам профессиональной деятельности:

*1) научно-исследовательская.*

### **1.6. Формируемые компетенции выпускника**

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

	Но- мер/ин		Перечень планируемых результатов обуче- ния по дисциплине (модулю)	Оценочные средства
--	---------------	--	---	-----------------------

№ п/п	декс компетенции	Результаты освоения ОПОП (содержание компетенции)	Знать	Уметь	Владеть	для текущего контроля	для промежуточной аттестации
1	2	3	4	5	6	7	8
1	ОПК-1	Готовностью решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием информационных, библиографических ресурсов, медико-биологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом основных требований информационной безопасности.	31. Основную медико-биологическую и фармацевтическую терминологию на русском и латинском языке.	У1. Использовать не менее 900 терминологических единиц и терминологических элементов.	В1. Навыками чтения и письма на латинском языке анатомических, клинических, фармацевтических терминов и рецептов	Устный опрос, реферат/доклад, решение ситуационных задач, практические навыки	Тестирование, собеседование
2	ОПК-4	Способностью и готовностью реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности.	32. Основы медицинской деонтологии при работе с коллегами и медицинским персоналом, пациентами и их родственниками.	У2. Соблюдать морально-правовые нормы; соблюдать правила врачебной этики и деонтологии, законы и нормативные акты по работе с конфиденциальной информацией, сохранять врачебную тайну, стремиться к повышению своего	В2. Принципами врачебной деонтологии и врачебной этики; способностью соблюдать этические аспекты врачебной деятельности в общении с детьми и подростками, их родителями и родственниками.	Устный опрос, реферат/доклад, решение ситуационных задач, практические навыки	Тестирование. Собеседование.

				культурного уровня; законы и нормативные правовые акты по работе с конфиденциальной информацией.			
3	ОПК-7	Готовностью к использованию основных физико-химических, математических и иных естественно-научных понятий и методов при решении профессиональных задач.	З1. Общие закономерности происхождения и развития жизни, свойства биологических систем, антропогенез и онтогенез человека. Современные методы генетики человека, основные понятия и проблемы биосферы и экологии; биологические предпосылки жизнедеятельности и экологии человека. Современное представление о геноме человека, молекулярные основы наследственности, роли наследственности в определении здоровья и патологии.	У1. Интерпретировать результаты генетического анализа. Интерпретировать результаты лабораторных методов диагностики паразитарных и наследственных болезней у детей и подростков. Приготовить временные микропрепараты биологических объектов и исследовать их с помощью современной микроскопической техники.	В1. Медико-биологическим понятийным аппаратом. Методами изучения наследственности человека. Навыками микрокопирования.	Устный опрос, реферат/доклад, решение ситуационных задач, практические навыки	Тестирование, собеседование.
4	ПК-20	Готовностью к анализу и публичному представлению медицинской информации на основе доказательной медицины;	З1. Математические методы решения интеллектуальных задач и их применение в медицине; теоретические основы информатики, сбор,	У1. Пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности; производить	В1. Навыками поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками	Устный опрос, реферат/доклад, решение ситуационных задач, практические навыки	Собеседование, тестирование

			хранение, поиск, переработка, преобразование, распространение информации в медицинских и биологических системах, использование информационных компьютерных систем в медицине и здравоохранении.	расчеты по результатам эксперимента, проводить элементарную статистическую обработку экспериментальных данных.	представления и обсуждения медицинской информации.		
--	--	--	---	--	--	--	--

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

Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 зачетных единиц, 72 час.

Вид учебной работы	Всего часов	Триместры	
		№5	№6
1	2	3	4
Контактная работа (всего)	48	30	18
в том числе:			
Лекции (Л)	12	12	-
Практические занятия (ПЗ)	36	18	18
Семинары (С)			
Лабораторные занятия (ЛР)			
Самостоятельная работа (всего)	24	6	18
в том числе:			
- Подготовку к занятиям	6	2	4
- Подготовку к текущему контролю	6	1	5
- Подготовку к промежуточному контролю	6	1	5
- Реферат/доклад	6	2	4
Вид промежуточной аттестации	зачет	+	+
	экзамен	контактная работа	
		самостоятельная работа	
Общая трудоемкость (часы)	72	36	36
Зачетные единицы	2	1	1

## 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 (темы разделов)
1	2	3	4

1.	ОПК-1 ОПК-4 ОПК-7 ПК-20	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.	<u>Лекция:</u> «Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология. Геном» <u>Практические занятия:</u> «Наследственность и патология»
2.	ОПК-1 ОПК-4 ОПК-7 ПК-20	Геном человека. Структура и функции генов. Регуляция экспрессии генов.	<u>Лекция:</u> «Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология. Геном» <u>Практические занятия:</u> «Геном человека. Структура и функции генов. Регуляция экспрессии генов»
3	ОПК-1 ОПК-4 ОПК-7 ПК-20	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»
4	ОПК-1 ОПК-4 ОПК-7 ПК-20	Хромосомная патология	<u>Лекция:</u> «Хромосомная патология» <u>Практические занятия:</u> «Общая характеристика хромосомной патологии», «Хромосомная патология. Клинические формы», «Врожденные пороки развития»
5	ОПК-1 ОПК-4 ОПК-7 ПК-20	Мульти-факториальные заболевания.	<u>Лекция:</u> «Мультифакториальные заболевания» <u>Практические занятия:</u> «Близнецовый метод изучения генетики человека. Популяционная генетика», «Мультифакториальные заболевания», «Орфанные заболевания», «Онкогенетика».
6	ОПК-1 ОПК-4 ОПК-7 ПК-20	Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.	<u>Лекция:</u> «Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование». <u>Практические занятия:</u> «Профилактика наследственных заболеваний», «Пренатальная диагностика», «Компьютерная диагностика наследственных заболеваний», «Зачетное занятие».

### 3.2. Разделы дисциплины (модуля) и виды занятий

№ п/п	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Л	ПЗ	СРС	Всего часов
1	2	3	4	7	8
1	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.	1	2	1	4
2	Геном человека. Структура и функции генов. Регуляция экспрессии генов.	1	2	1	4
3	Генные болезни.	4	8	2	14
4	Хромосомная патология	2	6	2	10
5	Мультифакториальные заболевания.	2	10	8	20
6	Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.	2	8	10	20
	Вид промежуточной аттестации:	зачет			+
		экзамен	контактная работа		
			самостоятельная работа		
	Итого:	12	36	24	72



### 3.3. Тематический план лекций

№ п/п	№ раздела дисциплины	Тематика лекций	Содержание лекций	Трудоемкость (час)	
				триместр № 5	триместр № 6
1	2	3	4	5	6
1	1-2	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология. Геном.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Предмет и задачи медицинской генетики. Объекты изучения.</li> <li>• Основные этапы развития медицинской генетики.</li> <li>• Основные достижения современной медицинской генетики.</li> <li>• Понятие врожденного, семейного и наследственного заболевания.</li> <li>• Основные признаки наследственных заболеваний.</li> <li>• Роль наследственных факторов в патологии человека.</li> <li>• Взаимосвязь медицинской генетики с другими клиническими дисциплинами.</li> <li>• Методы медицинской генетики.</li> <li>• Характеристика генома человека.</li> <li>• Структура и функции генов.</li> <li>• Регуляция экспрессии генов на транскрипционном и посттранскрипционном уровнях.</li> </ul>	2	
2	3	Семиотика наследственных заболеваний.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Особенности клинических проявлений наследственной патологии</li> <li>• Общие принципы клинической диагностики наследственных болезней</li> <li>• Осмотр и обследование пациентов и их родственников</li> <li>• Клинико-генеалогический метод</li> <li>• Составление родословной</li> <li>• Генеалогический анализ</li> </ul>	2	
3	3	Моногенная патология	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Основные типы генных мутаций.</li> <li>• Классификация генных болезней по типу наследования, клинической картине и патогенезу.</li> <li>• Патогенез генных болезней. Первичные и вторичные эффекты мутантных аллелей.</li> <li>• Типы наследования моногенных болезней.</li> <li>• Митохондриальное наследование.</li> <li>• Клинический полиморфизм и его причины.</li> </ul>	2	
4	4	Хромосомная патология	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Этиология – хромосомные мутации. Периоды гаметогенеза и риск возникновения хромосомных мутаций.</li> <li>• Классификация хромосомной патологии по типу мутаций.</li> </ul>	2	

			<ul style="list-style-type: none"> <li>• Особенности патогенеза хромосомных болезней.</li> <li>• Основные клинические проявления.</li> <li>• Значение цитогенетического метода в диагностике хромосомной патологии.</li> <li>• Медико-генетическое консультирование семей, имеющих родственников с хромосомной патологией.</li> </ul>		
5	5	Мультифакториальные заболевания.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Этиология МФЗ.</li> <li>• Понятие фенотипической дисперсии признака.</li> <li>• Модели полигенного наследования.</li> <li>• Понятие и расчет коэффициента наследуемости.</li> <li>• Формирование групп риска по МФЗ и первичная профилактика.</li> <li>• Фармакогенетика и экологическая генетика.</li> <li>• Онкогены и их биологическая роль.</li> <li>• Генетические аспекты канцерогенеза.</li> <li>• Генетика полового развития.</li> </ul>	2	
6	6	Профилактика наследственных заболеваний.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Уровни профилактики наследственных заболеваний.</li> <li>• Основные подходы к профилактике.</li> <li>• Задачи медико-генетического консультирования.</li> <li>• Этапы МГК.</li> <li>• Пренатальная и преимплантационная диагностика: показания и методы.</li> <li>• Общие принципы лечения генетических болезней.</li> </ul>	2	
<b>Итого:</b>				<b>12</b>	

#### 3.4. Тематический план практических занятий (семинаров, лабораторных занятий)

№ п/п	№ раздела дисциплины	Тематика практических занятий (семинаров)	Содержание практических (семинарских) занятий	Трудоемкость (час)	
				триместр № 5	триместр № 6
1	2	3	4	5	6
1	1	Наследственность и патология.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Предмет и задачи медицинской генетики. Объект изучения.</li> <li>• Основные этапы развития медицинской генетики.</li> <li>• Основные достижения современной медицинской генетики.</li> <li>• Роль наследственных факторов в патологии человека.</li> <li>• Классификация наследственной патологии.</li> <li>• Общая характеристика наследственной патологии.</li> <li>• Опрос.</li> </ul>	2	

2	2	Геном человека. Структура и функции генов. Регуляция экспрессии генов	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Понятие генома и геномики.</li> <li>• Структура и функции генов.</li> <li>• Внегенные элементы. Типы мутаций генов.</li> <li>• Программа «Геном человека», цели и задачи программы.</li> <li>• Транскрипция информации с ДНК на иРНК;</li> <li>• Понятие транскриптома, его структура и функция.</li> <li>• Методы исследования транскриптома.</li> <li>• Сплайсинг –регуляция.</li> <li>• Опрос.</li> </ul>	2	
3	3	Семиотика наследственных заболеваний. Клинико-генеалогический метод.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Клинико-генеалогический метод, его возможности и значение в медико-генетическом консультировании.</li> <li>• Показания для проведения клинико-генеалогических исследований.</li> <li>• Составление карты фенотипа.</li> <li>• Составление родословной.</li> <li>• Определение наследственного характера патологии.</li> <li>• Определение типа наследования.</li> <li>• Решение ситуационных задач.</li> <li>• Опрос.</li> </ul>	2	
4	3	Генные болезни. Этиология, патогенез, классификация, методы диагностики.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Этиология, патогенез, принципы классификации моногенной патологии. Эпидемиологические характеристики.</li> <li>• Типы наследования моногенных болезней.</li> <li>• Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность. Геномный импринтинг.</li> <li>• Решение тематических задач, разбор историй болезни с составлением и анализом родословных.</li> <li>• Биохимические методы, их значение.</li> <li>• Методы ДНК-диагностики.</li> <li>• Метод генетики соматических клеток.</li> <li>• Сущность молекулярно-генетического метода. Его значение в диагностике.</li> <li>• Принципы лечения.</li> <li>• Опрос.</li> <li>• Представление рефератов-докладов.</li> </ul>	2	
5	3	Моногенные заболевания, клинические формы. Наследственные болезни обмена веществ (НБО).	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Общая характеристика и классификация</li> <li>• Синдром Марфана, Мартина-Белл, нейрофиброматоз</li> <li>• Диагностика и лечение фенилкетонурии</li> <li>• Диагностика и лечение муковисцидоза и семейной гиперхолестеринемии</li> <li>• НБО и признаки, позволяющие их заподозрить.</li> <li>• Принципы ранней диагностики и профилактики НБО.</li> </ul>	2	

			<ul style="list-style-type: none"> <li>• Первичные и вторичные эффекты мутантных аллелей.</li> <li>• Альбинизм, галактоземия, гомоцистинурия, алкаптонурия.</li> <li>• Опрос.</li> <li>• Представление докладов.</li> </ul>		
6	3	Митохондриальная патология.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Геном митохондрий.</li> <li>• Особенности митохондриального наследования.</li> <li>• Этиология и патогенез митохондриальных заболеваний</li> <li>• Классификация митохондриальной патологии.</li> <li>• Основные клинические проявления митохондриальных заболеваний.</li> <li>• Основные клинические проявления митохондриальных синдромов и болезней (атрофия дисков зрительных нервов Лебера, синдром Лея, митохондриальные цитопатии).</li> <li>• Клинический полиморфизм и его причины, гномный импринтинг.</li> <li>• Опрос.</li> <li>• Представление рефератов-докладов.</li> </ul>	2	
7	4	Общая характеристика хромосомной патологии.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Структурно-функциональная организация хромосом.</li> <li>• Хромосомные мутации. Виды хромосомных перестроек.</li> <li>• Периоды гаметогенеза и риск возникновения хромосомных мутаций.</li> <li>• Классификация хромосомной патологии по типу мутаций.</li> <li>• Особенности патогенеза хромосомных болезней.</li> <li>• Основные клинические проявления.</li> <li>• Этапы и возможности интерфазных и метафазных цитогенетических методов в генетике человека.</li> <li>• Опрос.</li> <li>• Представление рефератов-докладов.</li> </ul>	2	
8	4	Хромосомная патология. Клинические формы.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Простые варианты аутомсомных трисомий. Синдромы: Дауна, Патау, Эдвардса.</li> <li>• Мозаицизм.</li> <li>• Синдромы, обусловленные структурными перестройками. Синдромы: Вольфа-Хиршхорна, «кошачьего крика».</li> <li>• Нарушения в системе половых хромосом. Синдромы Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, трипло-Х.</li> <li>• Самостоятельная постановка диагноза по фотографиям метафазных пластинок.</li> <li>• Опрос.</li> </ul>	2	

9	4	Врожденные пороки развития.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Стигмы дисэмбриогенеза, малые аномалии развития.</li> <li>• Определение и классификация ВПР.</li> <li>• Критические и терминационные периоды эмбриогенеза, связь с ВПР.</li> <li>• Этиология и патогенез ВПР, лекарственный мутагенез.</li> <li>• Типы ВПР (дизрупция, мальформация, деформация, дисплазия).</li> <li>• Врожденные пороки развития, подлежащие обязательной регистрации.</li> <li>• Варианты коррекции ВПР.</li> <li>• Опрос</li> </ul>	2	
10	5	Близнецовый метод изучения генетики человека. Популяционная генетика.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Вклад в этиологию заболеваний человека генетических и средовых факторов.</li> <li>• Близнецовый метод. Этапы и возможности близнецового метода.</li> <li>• Определение зиготности близнецовых пар.</li> <li>• Расчет коэффициента наследования.</li> <li>• Особенности человеческих популяций.</li> <li>• Генетический груз человеческих популяций.</li> <li>• Популяционно-статистический метод и его значение в генетике человека.</li> <li>• Определение генетической структуры человеческих популяций.</li> <li>• Решение ситуационных задач.</li> <li>• Опрос.</li> </ul>		2
11	5	Мульти-факториальные заболевания.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Роль генетических и внешне - средовых факторов в развитии данной группы патологии.</li> <li>• Эпидемиологические характеристики МФЗ.</li> <li>• Модели наследования. Коэффициент наследуемости.</li> <li>• Значение клинико-генеалогического метода и анализ родословных при МФЗ.</li> <li>• Области применения популяционно-статистического и близнецового методов исследования.</li> <li>• Профилактика МФЗ. Группы риска и генетические маркеры предрасположенности к развитию болезни.</li> <li>• Фармакогенетика и экологическая генетика.</li> <li>• Представление докладов по теме.</li> </ul>		2
12	5	Орфанные заболевания.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Определение и общая характеристика орфанных заболеваний.</li> <li>• Законодательные акты, включающие вопросы, касающиеся орфанной патологии.</li> <li>• Группы заболеваний, входящих в перечень орфанных болезней.</li> <li>• Медико-социальные вопросы, связанные с лечением орфанных болезней</li> </ul>		4

			<ul style="list-style-type: none"> <li>• Представление докладов по теме.</li> </ul>		
13	5	Онкогенетика.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Онкогены и их биологическая роль.</li> <li>• Генетические аспекты канцерогенеза.</li> <li>• Общие представления о значении наследственных факторов в возникновении рака.</li> <li>• Факторы внешней среды, ассоциирующиеся с раком (канцерогены).</li> <li>• Вирусные и клеточные онкогены.</li> <li>• Физиологическая роль клеточных протоонкогенов.</li> <li>• Механизмы превращения протоонкогенов в онкогены.</li> <li>• Гены-супрессоры опухолевого роста.</li> </ul>		2
14	6	Профилактика наследственных заболеваний.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Основные уровни и пути профилактики наследственных заболеваний.</li> <li>• Цели и задачи МГК.</li> <li>• Показания для направления на МГК.</li> <li>• Принципы оценки генетического риска в различных группах наследственной патологии.</li> <li>• Методы его расчета.</li> <li>• Решение ситуационных задач.</li> <li>• Опрос.</li> </ul>		2
15	6	Пренатальная диагностика.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Пренатальная и преимплантационная диагностика: показания, возможности.</li> <li>• Методы пренатальной диагностики.</li> <li>• Этические вопросы пренатальной диагностики.</li> <li>• ЭКО как метод профилактики наследственных болезней.</li> <li>• Принципы лечения наследственных болезней.</li> <li>• Решение ситуационных задач.</li> <li>• Опрос.</li> </ul>		2
16	6	Компьютерная диагностика наследственных заболеваний.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Работа с компьютерной диагностической программой (знакомство с интерфейсом программы, формирование заданного по карточке симптомокомплекса, постановка предварительного диагноза наследственного заболевания, просмотр фотографий больных с данным заболеванием, знакомство с библиотекой синдромов).</li> <li>• Понятие о биомедицинской базе данных.</li> <li>• База данных "Менделевское наследование у человека" (ОММ).</li> <li>Опрос</li> </ul>		2
17	6	Зачетное занятие	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Итоговый тест</li> <li>• Собеседование по вопросам зачета.</li> </ul>		2
<b>Итого:</b>				<b>18</b>	<b>18</b>

### 3.5. Самостоятельная работа обучающегося

№ п/п	№ три-местра	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Виды СРС	Всего часов
-------	--------------	--	----------	-------------

1	2	3	4	5
1	5	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.	Подготовка к занятиям, подготовка к текущему и промежуточному контролю, подготовка рефератов/ докладов.	1
2		Геном человека. Структура и функции генов. Регуляция экспрессии генов.	Подготовка к занятиям, подготовка к текущему и промежуточному контролю, подготовка рефератов/ докладов.	1
3		Генные болезни.	Подготовка к занятиям, подготовка к текущему и промежуточному контролю, подготовка рефератов/ докладов.	2
4		Хромосомная патология	Подготовка к занятиям, подготовка к текущему и промежуточному контролю, подготовка рефератов/ докладов.	2
Итого часов в триместре:				6
1	6	Мультифакториальные заболевания.	Подготовка к занятиям, подготовка к текущему и промежуточному контролю, подготовка рефератов/ докладов.	8
2		Профилактика наследственных заболеваний.	Подготовка к занятиям, подготовка к текущему и промежуточному контролю, подготовка рефератов/ докладов.	10
Итого часов в триместре:				18
<b>Всего часов на самостоятельную работу:</b>				<b>24</b>

#### Раздел 4. Перечень учебно-методического и материально-технического обеспечения 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»

##### 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	Общая генетика и генетика человека: учебное пособие	Е.В. Коледаева, Н.Е. Родина.	Киров, 2016. – 69 с.	40	+ ЭБС Кировского ГМУ
3	Клиническая генетика. Геномика и протеомика	Г.Р. Мутовин	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010.		+ ЭБС «Консультант»

	наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие		- 832 с.: ил.		студента»
4	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	-
5	Генетика в клинической практике: руководство для врачей	В.Н. Горбунова, М.А. Корженевская	СПб.: Спецлит, 2015.	5	-
6	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
7	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. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины (модуля)

1. <http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac>
2. <https://www.genetests.org/>
3. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
4. <http://omim.org/>
5. <http://journal.rare-diseases.ru/>

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

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

- учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа – каб. № 803 и 819 3 корпуса;

- учебные аудитории для проведения практических занятий – каб. № 602, 604, 608 3 корпуса

- учебные аудитории для проведения групповых и индивидуальных консультаций – каб. № 604 и 608 3 корпуса

- учебные аудитории для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации – каб. № 604 3 корпуса

- помещения для самостоятельной работы – каб. № 601 3 корпус

- помещения для хранения и профилактического обслуживания учебного оборудования – каб. № 611 и 612 3 корпус



Специальные помещения укомплектованы специализированной мебелью и техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации большой аудитории.

Для проведения занятий лекционного типа предлагаются наборы демонстрационного оборудования и учебно-наглядных пособий, обеспечивающие тематические иллюстрации, соответствующие рабочей программе дисциплины (модуля).

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

## **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.

## **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.

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ  
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«КИРОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

**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

**1. Типовые контрольные задания и иные материалы**

**1.1. Примерные вопросы к зачету, критерии оценки (ОПК-1, ОПК-4, ОПК-7, ПК-20)**

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 клинико-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. Примеры. Реестр орфанных заболеваний.
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. Примеры программ.

### **Примерные вопросы к устному опросу текущего контроля**

#### **Разделы 1 и 2.**

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 3.**

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. Аденогенетальный 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 4**

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. Врождённые 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 хромогенных и генов пространственной организации (генов сегментации, компартиментализации, гомеозисных генов) в регуляции эмбриогенеза.

#### **Раздел 5.**

1. Роль генетических и внешнесредовых факторов в развитии данной группы патологии.
2. Эпидемиологические характеристики МФЗ.
3. Модели наследования. Коэффициент наследуемости.
4. Значение клинко-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 6.**

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 Poroki, ее краткая характеристика.



### **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.

## **1.2. Примерные тестовые задания, критерии оценки**

### **1 уровень:**

#### **Раздел 1-2.**

1. *Выберите один наиболее правильный ответ. (ОПК-1, ПК-20)*

Медицинская генетика изучает: а) клинические особенности наследственных болезней; б) этиологию, патогенез наследственных болезней и болезней с наследственной предрасположенностью\*; в) пути профилактики наследственных болезней; г) роль наследственных факторов в патологии человека.

2. *Исключите один неправильный ответ. (ОПК-4, ОПК-7)*

Проявления клинического полиморфизма этиологически единой формы заболевания выражаются: а) различным временем манифестации; б) различной тяжестью течения; в) наличием вариантов ответов на терапию; г) различиями клинической картины, обусловленной мутациями разных генов\*.

3. *Выберите один правильный ответ. (ОПК-1, ПК-20)*

Назовите известное число наследственных заболеваний: а) 1500; б) 3500\*; в) 5000; г) 15 000.

4. *Исключите один неправильный ответ. (ОПК-4, ОПК-7)*

Укажите особенности проявления наследственной патологии: а) ранняя манифестация клинической симптоматики; б) острое начало заболевания\*; в) накопление симптомов заболевания в семьях.

5. *Исключите один неправильный ответ. (ОПК-4, ОПК-7)*

Индивидуальный характер течения наследственной болезни у каждого больного обусловлен: а) типом наследования патологии; б) особенностями предшествующего онтогенеза\*; в) генетической конституцией (генотипом).

#### **Раздел 3.**

1. *Выберите один правильный ответ. (ОПК-4, ОПК-7)*

Синдромологический анализ – это: а) анализ генотипа больного с целью постановки диагноза; б) обобщенный анализ всех фенотипических (клинических) проявлений с целью выявления устойчивого сочетания признаков для постановки диагноза\*; в) анализ результатов параклинических методов исследования; г) диагностика заболевания на основе анамнестических данных.

2. *Выберите один правильный ответ. (ОПК-1, ПК-20)*

Прогнатия – это: а) недоразвитие нижней челюсти; б) латеральное или медиальное искривление пальца; в) чрезмерное развитие верхней челюсти; г) выступающая вперед верхняя челюсть по отношению к нижней\*.

3. *Выберите один правильный ответ. (ОПК-4, ОПК-7)*

Чем обусловлена прогрессивность течения наследственных болезней: а) ростом и старением организма больного; б) отсутствием положительных эффектов от лечения; в) непрерывностью функционирования “аномальных” генов\*.

4. *Выберите один правильный ответ. (ОПК-4, ОПК-7)*

Гипертелоризм – это: а) увеличенное расстояние между внутренними углами глазниц\*; б) вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза; в) близкорасположенные орбиты; г) опущенные наружные углы глаз.

5. *Выберите один правильный ответ. (ОПК-4, ОПК-7)*

Какие типы наследственной патологии диагностируются с применением цитогенетических методов: а) наследственные дефекты обмена веществ; б) мультифакториальные болезни; в) болезни, обусловленные изменением числа и структуры хромосом\*.

#### **Раздел 4.**

1. *Исключите один неправильный ответ. (ОПК-4, ОПК-7)*

Какие мутации относятся к хромосомным: а) делеция; б) триплоидия\*; в) инверсия; г) изохромосома.

2. *Выберите два правильных ответа. (ОПК-4, ОПК-7)*

Какие виды хромосомных аномалий не встречаются у живорожденных: а) трисомии по аутосомам; б) трисомии по половым хромосомам; в) моносомии по аутосомам\*; г) моносомии по X-хромосоме; д) нуллисомия по X-хромосоме\*.

3. *Выберите один правильный ответ. (ОПК-4, ОПК-7)*

Укажите правильную формулу кариотипа при синдроме Эдвардса: а) 46,XY,21+; б) 47,XXY; в) 47,XX,13+; г) 47,XX,18+\*; д) 46,XX,9p+; е) 45,t(13/21).

4. *Выберите один правильный ответ. (ОПК-4, ОПК-7)*

Серповидно-клеточная анемия возникает в результате: а) инсерции; б) делеции\*; в) миссенс-мутации; г) экспансии тринуклеотидных повторов.

5. *Выберите два правильных ответа. (ОПК-4, ОПК-7)*

Какие мутации относятся к геномным: а) инверсии, транслокации, дупликации, делеции; б) полиплоидии, анеуплоидии\*; в) триплоидии, тетраплоидии; г) внутривхромосомные и межхромосомные перестройки.

#### **Раздел 5.**

1. *Исключите один неправильный ответ. (ОПК-4, ОПК-7)*

Укажите болезни, относящиеся к мультифакториальным:  
а) гемофилия, талассемия, серповидно-клеточная анемия\*;  
б) врожденные пороки сердца, почек, диафрагмальная грыжа;  
в) шизофрения, эпилепсия, атеросклероз;  
г) рак желудка, поджелудочной железы.

2. *Исключите один неправильный ответ. (ОПК-4, ОПК-7)*

Среди болезней с наследственной предрасположенностью могут быть: а) моногенные болезни; б) полигенные болезни; в) аутосомно-доминантно наследуемые болезни\*; г) рецессивные сцепленные с X-хромосомой.

3. *Исключите один неправильный ответ. (ОПК-4, ОПК-7)*

Для мультифакториальных болезней характерны:

а) различия больных по полу и возрасту;  
б) широкий спектр клинических проявлений;  
в) менделирующий характер\*;  
г) популяционные различия в частоте.

4. *Исключите один неправильный ответ. (ОПК-4, ОПК-7)*

Мультифакториальные заболевания характеризуются:

а) высокой частотой в популяции;  
б) более ранним началом и усилением клинических проявлений в нисходящих поколениях;

- в) низким уровнем конкордантности у монозиготных близнецов (ниже 60%);
- г) менделирующим характером наследования\*;
- д) риском для родственников больного тем выше, чем реже в популяции встречается данное заболевание.

5. Выберите один правильный ответ. (ОПК-1, ПК-20)

Полигенно наследуемые заболевания характеризуются:

- а) непрерывным рядом количественных характеристик в ряду от здоровых к больным\*;
- б) альтернативными признаками болезни (либо она есть, либо ее нет);
- в) менделирующим характером наследования.

2 уровень: (ОПК-4, ОПК-7)

1. Установить соответствие:

1 Эктопия	[a] смещение органа, его расположение в необычном месте
2 Гетеротопия	[b] Наличие клеток, тканей или частей органа в другом месте, где они не должны находиться
3 Макросомия	[c] увеличение длины тела

Ответы: 1-а, 2-б, 3-с.

2. Установить соответствие: (ОПК-4, ОПК-7)

1 Атрезия	[a] полное отсутствие канала или естественного отверстия
2 Стеноз	[b] сужение канала или отверстия
3 Эктопия	[c] смещение органа, расположение в необычном месте.

Ответы: 1-а, 2-б, 3-с.

3. Соотнесите тип наследования и заболевания: (ОПК-4, ОПК-7)

1 Фенилкетонурия	[a] Аутосомно-рецессивный тип
2 Ахондроплазия	[b] Аутосомно-доминантный тип
3 Стеноз привратника	[c] Полигенное наследование
4 Врожденные пороки сердца	
5 Эпилепсия	
6 Шизофрения	

Ответы: 1-а, 2-б, 3-с, 4- с, 5-с, 6-с.

4. Установить соответствия: тип болезни и болезнь (ОПК-4, ОПК-7)

1 (а) Муковисцидоз	[a] Моногенное заболевание
2 (с) Синдром ломкой X-хромосомы	[b] Синдром микроделеции
3 Синдром Ди Джорджи	

Ответы: 1-а, 2-а, 3-б.

5. Соотнесите заболевание и делецию: (ОПК-4, ОПК-7)

1 Синдром Ди Джорджи	[a] 22q11
2 Синдром Прадера-Вилли	[b] 15q11
	[c] 11p15

Ответы: 1-а, 2-б.

3 уровень:

1. 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. (ОПК-4, ОПК-7)

1) Наиболее вероятный диагноз:

- а) синдром Дауна\*
- б) синдром Марфана
- в) синдром Шерешевского-Тернера
- г) гипофизарный нанизм

2) Какой метод лабораторного обследования наиболее целесообразен:

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

3) Наиболее вероятная находка при хромосомном анализе у больного:

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

4) 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

5) 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

2. У ребенка двух молодых и здоровых родителей судороги начались в 2 месяца. Он отказывается от еды, он тревожный и вялый, у него срыгивание, признаки аллергического дерматита. Отмечается отчетливый запах «мышинной» мочи. (ОПК-4, ОПК-7)

1) Необходимо подтвердить наследственное заболевание:

- гликогеноз
- галактоземия
- фенилкетонурия\*
- Синдром Дауна

2) Какие лабораторные исследования необходимы:

- спектр углеводов в моче и крови
- активность лизосомальных ферментов
- активность галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы
- уровень галактозо-1-фосфата
- уровни фенилаланина в крови\*

3) Тип генетического дефекта у этого ребенка:

моногенный, сцеплен с X-хромосомой  
моногенный, аутосомно-рецессивный\*  
моногенный, доминантный с частичным проникновением  
местный  
хромосомная аномалия

4) Какое лечение будет назначено:

диета без высокобелковой пищи (на данном этапе - специальные формулы для детского питания)\*  
заместительная терапия кортикостероидами  
заместительная андрогенная терапия  
витамиотерапия  
симптоматическая терапия

3. Конкордантность для шизофрении у монозигот составляет 80%, у дизигот - 13%.(ОПК-4, ОПК-7)

1) Коэффициент Хольцингера равен:

29  
77\*  
14  
63

2) Что влияет на развитие болезни:

Генотип\*  
в основном окружающая среда  
окружающая обстановка  
одинаково генотип и среда

3) Близнецовый метод основан на:

диагностика хромосомных заболеваний  
определение частоты гетерозиготных носителей патологических генов  
различия роли наследственности и окружающей среды\*  
диагностика генетических заболеваний

4) Основоположниками двойного метода являются:

Ф. Гальтон\*  
К. Баер  
Р. Вирхов  
С. Четвериков

**Критерии оценки тестовых заданий:**

«зачтено» - не менее 71% правильных ответов;  
«не зачтено» - 70% и менее правильных ответов.

**1.3. Примерные ситуационные задачи, критерии оценки**

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? (ОПК-1, ОПК-4, ОПК-7, ПК-20)

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. (ОПК-1, ОПК-4, ОПК-7, ПК-20)

#### **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.

#### **1.4. Примерный перечень практических навыков, критерии оценки (ОПК-1, ОПК-4, ОПК-7, ПК-20)**

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.

#### **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.

#### **1.5. Примерные задания для написания (и защиты) рефератов, критерии оценки(ОПК-1, ОПК-4, ОПК-7, ПК-20)**

1. Особенности РНК-интерференции у прокариот и эукариот. Значение открытия этого механизма для медицины.
2. Суть метода секвенирования и его роль в реализации программы «Геном человека».
3. Этиология, клинические симптомы, диагностика и основные принципы лечения фосфатдиабета.
4. Этиология, особенности наследования, клинические симптомы, диагностика и основные принципы лечения гемофилии А и В.
5. Болезнь Гиршпрунга (*RET*-протоонкоген): этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика, лечение.
6. Аниридия (ген *PAX 6*): этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика, лечение.
7. Семейная гиперхолестеринемия (ген *LDLR*): этиология, патогенез, особенности клинической картины у гомо- и гетерозиготных носителей мутации, диагностика, лечение.
8. Этиология, характерные клинические проявления, методы диагностики и лечения алкаптонурии.
9. Этиология, характерные клинические проявления, методы диагностики и лечения галактоземии.
10. Этиология, характерные клинические проявления, методы диагностики и лечения гомоцистинурии.
11. Этиология, характерные клинические проявления, методы диагностики и лечения альбинизма.
12. Синдром Лея (подострая некротизирующая энцефаломиопатия): этиология, манифестация, клинические проявления, диагностика и лечение.
13. Атрофия зрительных нервов Лебера: этиология, манифестация, клинические проявления, диагностика и лечение.
14. Синдромы MELAS/MERRF: этиология, манифестация, клинические проявления, диагностика и лечение.
15. Синдром ДиДжорджи: этиология, особенности фенотипа, диагностика, лечение, профилактика.

16. Микрочипирование. Принципы технологии микроматриц в диагностике микроструктурных нарушений хромосом.

17. Синдром трисомии по X-хромосоме (трипло-Х). Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.

18. Синдром Якобса (дисомия по Y хромосоме). Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.

### **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. 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 Порядком проведения текущего контроля 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 промежуточной аттестации, 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	<b>36</b>
Количество ТЗ 2 уровня (соответствие, последовательность)	8
Кол-во баллов за правильный ответ	4
Всего баллов	<b>32</b>
Количество ТЗ 3 уровня (ситуационная задача)	4
Кол-во баллов за правильный ответ	8
Всего баллов	<b>32</b>
Всего тестовых заданий	<b>30</b>
Итого баллов	<b>100</b>
Мин. количество баллов для аттестации	70

**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» или «неудовлетворительно».

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 Порядком проведения текущего контроля 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 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 по дисциплине (модулю), или в день проведения собеседования, или может быть совмещена с экзаменационным 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» или «неудовлетворительно».

Результаты проведения процедуры в обязательном порядке проставляются преподавателем в зачётные 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 Порядком проведения текущего контроля 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 прошел 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) либо в соответствии с приказом о проведении промежуточной аттестации (если промежуточная аттестация проводится в форме экзамена). 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 экзамена определяется оценками «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно», при промежуточной аттестации в форме зачёта – оценками «зачтено», «не зачтено».

#### **Результаты процедуры:**

Результаты проведения процедуры в обязательном порядке проставляются преподавателем в зачетные книжки обучающихся и зачётные/экзаменационные 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**

**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 \_\_\_\_\_  
тет \_\_\_\_\_ Курс \_\_\_\_\_

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

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ:** реферат зачтено / не зачтено

Преподаватель \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_ Дата  
\_\_\_\_\_ 20\_\_ г.