

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Железнов Лев Михайлович
Должность: ректор
Дата подписания: 21.01.2019
Уникальный программный ключ:
7f036de85c233e341493b4c0e48bb3a18c939f51

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

УТВЕРЖДАЮ
Ректор Л.М. Железнов
«23» мая 2019 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ **«Основы медицинской генетики»**

Направление подготовки 39.03.02 Социальная работа

Направленность (профиль) ОПОП – Социальная работа

Форма обучения заочная

Срок освоения ОПОП 5 лет

Кафедра биологии

Рабочая программа дисциплины (модуля) разработана на основе:

- 1) ФГОС ВО по направлению подготовки 39.03.02 Социальная работа, утвержденного Министерством образования и науки РФ «5» февраля 2018 г. приказ № 76
- 2) Учебного плана по направлению подготовки 39.03.02 Социальная работа, одобренного ученым советом ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России от «26» апреля 2019 г. протокол № 4.
- 3) Профессионального стандарта "Специалист по социальной работе", утвержденного Министерством труда и социальной защиты РФ «22» октября 2013 г., приказ № 571н.

Рабочая программа дисциплины (модуля) одобрена:

Кафедрой биологии 20.05.2019 г. (протокол № 10)

Заведующий кафедрой Коледаева Е.В.

Ученым советом социально-экономического факультета 22.05.2019 г. (протокол № 5)

Председатель Ученого совета факультета Л.Н. Шмакова

Центральным методическим советом 23.05.2019 г. (протокол № 5)

Председатель ЦМС Е.Н. Касаткин

Разработчик:

Зав. кафедрой биологии, доцент Коледаева Е.В.

Рецензенты

Зав. кафедрой патофизиологии
ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России
д.м.н. профессор Спицин А.П.

И.о. зав. Медико-генетической консультацией
КОГБУЗ «Кировский областной перинатальный центр» к.м.н. Береснева А.А.

ОГЛАВЛЕНИЕ

Раздел 1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотношенных 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	5
1.5. Виды профессиональной деятельности	5
1.6. Формируемые компетенции выпускника	5
Раздел 2. Объем дисциплины (модуля) и виды учебной работы	6
Раздел 3. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам)	7
3.1. Содержание разделов дисциплины (модуля)	7
3.2. Разделы дисциплины (модуля) и междисциплинарные связи с обеспечиваемыми (последующими) дисциплинами	7
3.3. Разделы дисциплины (модуля) и виды занятий	7
3.4. Тематический план лекций	8
3.5. Тематический план практических занятий (семинаров)	8
3.6. Самостоятельная работа обучающегося	8
3.7. Лабораторный практикум	9
3.8. Примерная тематика курсовых проектов (работ), контрольных работ	9
Раздел 4. Перечень учебно-методического и материально-технического обеспечения дисциплины (модуля)	9
4.1. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (модулю)	9
4.2. Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)	10
4.2.1. Основная литература	10
4.2.2. Дополнительная литература	10
4.3. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины (модуля)	10
4.4. Перечень информационных технологий, используемых для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю), программного обеспечения и информационно-справочных систем	11
4.5. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю)	11
Раздел 5. Методические рекомендации по организации изучения дисциплины (модуля)	12
Раздел 6. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)	13
Раздел 7. Оценочные средства для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю)	14

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

1.1. Цель изучения дисциплины (модуля)

«**Основы медицинской генетики**» состоит в освоении основ знаний по медицинской генетике, умений и навыков через рассмотрение человека во всем комплексе и многообразии его биологических и социальных связей. Владение основами медицинской генетики позволит социальному работнику значительно расширить рамки своей профессиональной компетентности; вести эффективную практическую работу в социальных службах, организациях и учреждениях; оказывать персонифицированную социальную помощь и услуги группам населения, имеющим различную наследственную патологию; способствовать гуманизации социальной работы; развивать личностные качества, необходимые профессионалу, работающему с инвалидами.

1.2. Задачи изучения дисциплины (модуля)

- способствовать приобретению знаний по вопросам выбора и/или адаптации типовых социальных технологий, направленных на обеспечение прав человека в сфере социальной защиты в целях индивидуального и общественного благополучия;

- сформировать представление об эффективной реализации технологий социальной работы и мер социальной защиты с целью улучшения условий жизнедеятельности граждан и семей;

- способствовать приобретению знаний по предоставлению типовых социально-бытовых, социально-медицинских, социально-психологических, социально-педагогических, социально-трудовых, социально-правовых услуг, а также услуг в целях повышения коммуникационного потенциала отдельным лицам и семьям.

- сформировать навыки организации и проведение медико-генетических исследований в области социальной работы, анализ полученных данных с использованием количественных и качественных методов;

- сформировать навыки использования информационных технологий для сбора и компаративного анализа генетических характеристик индивида, личности;

- способствовать приобретению знаний по освоению медицинской генетики как научного направления и учебной дисциплины в системе социальных и гуманитарных наук и практике; изучению соотношения медицинской генетики, антропологии, социальной (культурной) антропологии, социологии, психологии и социальной работы;

- сформировать представление о наследственной патологии человека, законах наследования, распространенности наследственной патологии в человеческих популяциях; генетическом единстве человечества;

- сформировать представление о гуманном отношении к человеку, имеющему инвалидность, связанную с наследственной патологией, независимо от его половозрастных, статусных, этнических, религиозных и других различий.

1.3. Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП:

Дисциплина «**Основы медицинской генетики**» относится к блоку Б 1. Дисциплины (модули) обязательной части.

Основные знания, необходимые для изучения дисциплины формируются при изучении дисциплин: История, Введение в профессию, Основы физиологии.

Является предшествующей для изучения дисциплин:

- Основы социальной медицины
- Методы исследования в социальной работе
- Гендерные основы социальной работы
- Этика и деонтология социальной работы

1.4. Объекты профессиональной деятельности

Объектами профессиональной деятельности выпускников, освоивших ОПОП бакалавриата, являются: отдельные лица, семьи, группы населения и общности, нуждающиеся в социальной защите.

1.5. Типы задач профессиональной деятельности

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

- социально-технологический

1.6. Формируемые компетенции выпускника

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

№ п/п	Номер/индекс компетенции	Результаты освоения ОПОП (содержание компетенции)	Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю)			Оценочные средства	
			Знать	Уметь	Владеть	для текущего контроля	для промежуточной аттестации
1	2	3	4	5	6	7	8
1.	УК-1 Способен осуществлять поиск, критический анализ и синтез информации, применять системный подход для решения поставленных задач	ИД УК 1.2 Осуществляет поиск информации для решения поставленной задачи по различным типам запросов	Теоретические основы информатики, сбор, хранение, поиск, переработка, преобразование, распространение информации в медицинских и биологических системах, использование информационных компьютерных систем в медицине и здравоохранении.	Пользоваться учебной, научной, научно-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.	Собеседование, тестирование. Реферат.	Собеседование, тестирование
2.	ОПК-2 Способен описывать социальные явления и процессы на основе анализа и	ИД ОПК 2.3 Использует в профессиональной деятельности знания в области естественнонаучных дисциплин	Основы наследственности и изменчивости человека. Методы медицинской генетики,	Использовать клинико-генеалогический метод для оценки вредных влияний	Методами изучения наследственности человека (цитогенетический, генеалогический,	Собеседование, тестирование, решение ситуационных задач, реферат	Собеседование, тестирование.

	<p>обобщения профессиональной информации, научных теорий, концепций и актуальных подходов</p>	<p>плин</p>	<p>применяемые для оценки действия факторов окружающей среды, для охраны здоровья населения. Популяционные характеристики наследственной патологии человека, ее груз с медицинской и социальной точек зрения. Принципы и методы оказания социальной помощи лицам с наследственной патологией.</p>	<p>факторов окружающей среды. Использовать методы медицинской генетики для организации слежения (мониторинга) за отдаленными последствиями экологических воздействий. Проводить мероприятия, направленные на социальную реабилитацию больных с наследственными и врожденными заболеваниями.</p>	<p>близнецовый метод). Популяционно-статистическим методом оценки мутагенности среды в регионе. Медико-социальной ситуацией по распространенности наследственных заболеваний и врожденных пороков развития в регионе.</p>		
--	---	-------------	---	---	---	--	--

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

Общая трудоемкость дисциплины составляет 3 зачетных единиц, 108 час.

Вид учебной работы	Всего часов	Семестры
		№ 1
1	2	3
Контактная работа (всего)	10	10
в том числе:		
Лекции (Л)	4	4
Практические занятия (ПЗ)	6	6
Семинары (С)		
Лабораторные занятия (ЛР)		
Самостоятельная работа (всего)	94	94
В том числе:		
- Подготовка к занятиям	14	14
- Подготовка к текущему контролю	20	20
- Решение ситуационных задач	10	10
- Реферат	30	30
- Подготовка к промежуточному контролю	20	20

Вид промежуточной аттестации	Зачет	контактная работа	1	1
		самостоятельная работа	3	3
Общая трудоемкость (часы)			108	108
Зачетные единицы			3	3

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

3.1. Содержание разделов дисциплины (модуля)

№ п/п	Код компетенции	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Темы разделов
1	2	3	4
1.	УК-1, ОПК-2	Основы наследственности и изменчивости	Понятие генома человека. Закономерности передачи признаков по наследству. Изменчивость как основа эволюции человека.
2.	УК-1, ОПК-2	Методы генетики человека	Методы генетики человека: клинико-генеалогический, близнецовый, цитологический, молекулярно-генетический, УЗИ.
3	УК-1, ОПК-2	Популяционные характеристики наследственной патологии человека	Популяционно-статистический метод в генетике человека. Генетический груз человеческих популяций: медицинское и социальное значение.
4	УК-1, ОПК-2	Профилактика наследственной патологии.	Методы профилактики наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование населения. Деонтологические и социальные проблемы в медицинской генетике. Зачетное занятие.

3.2. Разделы дисциплины (модуля) и междисциплинарные связи с обеспечиваемыми (последующими) дисциплинами

№ п/п	Наименование обеспечиваемых (последующих) дисциплин	№ № разделов данной дисциплины, необходимых для изучения обеспечиваемых (последующих) дисциплин			
		1	2	3	4
1	Основы социальной медицины	+		+	+
2	Методы исследования в социальной работе		+	+	+
3	Гендерные основы социальной работы		+	+	+
4	Этика и деонтология социальной работы				+

3.3. 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	Основы наследственности и изменчивости	2				20	22
2	Методы генетики человека		2			20	22
3	Популяционные характеристики наследственной патологии человека	2				20	22
4	Профилактика наследственной патологии.		4			34	38

	Вид промежуточной аттестации:	зачет					1
			контактная работа				3
			самостоятельная работа				
Итого:			4	6		94	108

3.4. Тематический план лекций

№ п/п	№ раздела дисциплины	Тематика лекций	Содержание лекций	Трудоемкость (час)
				№ сем. 1
1	2	3	4	5
1	1	Основы наследственности и изменчивости	Понятие генома человека. Закономерности передачи признаков по наследству. Изменчивость как основа эволюции человека.	2
2	3	Популяционные характеристики наследственной патологии человека	Популяционно-статистический метод в генетике человека. Генетический груз человеческих популяций: медицинское и социальное значение.	2
Итого:				4

3.5. Тематический план практических занятий (семинаров)

№ п/п	№ раздела дисциплины	Тематика практических занятий (семинаров)	Содержание практических (семинарских) занятий	Трудоемкость (час)
				№ сем. 1
1	2	3	4	5
1	2	Методы генетики человека	Методы генетики человека: клинико-генеалогический, близнецовый, цитологический, молекулярно-генетический, УЗИ.	2
2	4	Профилактика наследственной патологии.	Методы профилактики наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование населения.	2
3	4	Деонтологические и социальные проблемы в медицинской генетике.	Этические принципы деятельности генетической службы, генетического консультирования, генетического скрининга, пренатальной диагностики, медико генетическом консультировании.	2
Итого:				6

3.6. Самостоятельная работа обучающегося

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Виды СРС	Всего часов
1	2	3	4	5
1	1	Основы наследственности и изменчивости	Подготовка к текущему и промежуточному контролю, подготовка и написание реферата.	20
2		Методы генетики челове-	Подготовка к занятию, подготовка к те-	20

		ка	кущему и промежуточному контролю, решение ситуационных задач и составление родословных.	
3		Популяционные характеристики наследственной патологии человека	Подготовка к текущему и промежуточному контролю, подготовка и написание реферата.	20
4		Профилактика наследственной патологии.	Подготовка к занятию, подготовка к текущему и промежуточному контролю, подготовка и написание реферата.	34
Итого часов в семестре:				94
Всего часов на самостоятельную работу:				94

3.7. Лабораторный практикум

Учебным планом не предусмотрен

3.8. Примерная тематика курсовых проектов (работ), контрольных работ

Учебным планом не предусмотрены

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

4.1. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине

1. Учебное пособие:

1. Коледаева Е.В., Родина Н.Е., Общая генетика и генетика человека. Учебное пособие. Киров: Кировская ГМА, 2016.-69 с.
2. Козвонин В.А., Косых А.А., Родина Н.Е. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и врожденных пороков развития: Учебное пособие. Киров: Кировская ГМА, 2010.-103 с.

2. Примерный список тем рефератов, утвержденный на заседании кафедры, хранится на кафедре.

1. Международный проект "Геном человека".
2. Евгеника и неоевгеника.
3. Умственная отсталость и наследственность.
4. Девиантное поведение и наследственность.
5. Наследуется ли алкоголизм и преступность?
5. Роль наследственности и среды в патологии человека.
6. Наследственные и врожденные заболевания в структуре заболеваемости населения.
7. Организация медико-генетической службы в Российской Федерации.
8. Системы браков в разных культурах, медико-генетические последствия.
9. Генетический груз человеческих популяций.
10. Принципы и методы профилактики наследственных и врожденных заболеваний.
11. Роль социальных служб в профилактике наследственной патологии.
12. Медико-генетическая и социальная помощь семьям, имеющим больных с наследственной и врожденной патологией.
13. Деонтологические проблемы пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний.
14. Медико-социальная помощь больным с болезнью Дауна.
15. Медико-социальные и этические проблемы ЭКО.
16. Медико-социальные и этические проблемы установления отцовства.
17. Психические заболевания и наследственность.

3. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)

Методические указания для аудиторной и внеаудиторной работы приведены в приложении А и утверждены на заседании кафедры.

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

4.2.1. 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	Биология: учебник в 2х томах под редакцией В.Н. Ярыгина	В.Н. Ярыгин, В.И.Васильева, И.Н.Волков, В.В.Синельщикова.	М: ГЭОТАР-Медиа, 2014, т.1 - 736с., т. 2 – 560 с.	50	+ ЭБС «Консультант студента»
2	Клиническая генетика: под ред. Н.П. Бочкова.	Бочков Н.П.	М: ГЭОТАР-Медиа, 2015, 592с.	15	+ ЭБС «Консультант студента»

4.2.2. 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	Генетика человека с основами общей генетики [Электронный ресурс]: учебное пособие.	Курчанов Н.А.	СПб: СпецЛит, 2009, 2010 - 192 с.	15	+ ЭБС « Университетская библиотека онлайн»
2	Общая генетика и генетика человека	Коледаева Е.В., Родина Н.Е.,	Киров: Кировская ГМА, 2016.-69 с., илл.	40	+ ЭБС Кировского ГМУ
3	Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и врожденных пороков развития: Учебное пособие	Козвонин В.А., Косых А.А., Родина Н.Е.	Киров: Кировская ГМА, 2011.-103 с., илл.	87	+ ЭБС Кировского ГМУ
4	Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебн. пособие	Мутовин Г.Р.	М: ГЭОТАР – Медиа, 2010, 832с.	1	+ ЭБС «Консультант студента»

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

Научный журнал «Медицинская генетика»<https://www.medgen-journal.ru/jour>,
<http://genetiku.ru/>,<http://vse-pro-geny.ru/>. <http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac>.
<https://www.genetests.org/>. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>. <http://omim.org/>
<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 MicrosoftOffice (версия 2003) №0340100010912000035_45106 от 12.09.2012г. (срок действия договора - бессрочный),
2. Договор MicrosoftOffice (версия 2007) №0340100010913000043_45106 от 02.09.2013г. (срок действия договора - бессрочный),
3. Договор MicrosoftOffice (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. 100-149 Node 1 year Educational Renewal License от 12.07.2018, лицензии 685В-МУ\05\2018 (срок действия – 1 год).
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
- учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа	№ 702,114 г. Киров, ул. К.Маркса 112, (3 корпус)	Специализированная учебная мебель (стол и стул преподавателя, столы и стулья ученические), компьютеры с выходом в интернет, мультимедиа проектор, экран, информационно-меловая доска.

учебные аудитории для проведения занятий семинарского типа	№ 608г. Киров, ул. К.Маркса 112, (<u>3</u> корпус)	Специализированная учебная мебель (стол и стул преподавателя, столы и стулья ученические), информационно-меловая доска, учебные таблицы по всем разделам дисциплины
учебные аудитории для проведения групповых и индивидуальных консультаций	№ 608г. Киров, ул. К.Маркса 112, (<u>3</u> корпус)	Специализированная учебная мебель (стол и стул преподавателя, столы и стулья ученические), информационно-меловая доска, учебные таблицы по всем разделам дисциплины
учебные аудитории для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации	№ 608г. Киров, ул. К.Маркса 112, (<u>3</u> корпус)	Специализированная учебная мебель (стол и стул преподавателя, столы и стулья ученические), информационно-меловая доска, учебные таблицы по всем разделам дисциплины
помещения для самостоятельной работы	читальный зал библиотеки, г. Киров, ул. К.Маркса, 137 (1 корпус)	Оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и доступом в электронную информационно-образовательную среду вуза. ПК для работы с нормативно-правовой документацией, в т.ч. электронной базой "Консультант плюс"
помещения для хранения и профилактического обслуживания учебного оборудования	№ 611 г. Киров, ул. К.Маркса 112, (<u>3</u> корпус)	Методические указания для аудиторных и внеаудиторных занятий, методические пособия для студентов. Типовые учебные плакаты, учебные таблицы и схемы

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 рекомендации по организации изучения дисциплины (модуля)

Процесс изучения дисциплины предусматривает: контактную (работа на лекциях и практических занятиях) и самостоятельную работу.

Основное учебное время выделяется на самостоятельную работу.

В качестве основных форм организации учебного процесса по дисциплине выступают классические лекционные и практические занятия (с использованием интерактивных технологий обучения), а также самостоятельная работа обучающихся.

При изучении учебной дисциплины (модуля) обучающимся необходимо освоить практические умения по работе с учебно-методическими материалами, научной литературой, Интернет-ресурсами, решению генетических задач, составлению родословных, по работе с детьми и их семьями, имеющими ВПР или наследственные заболевания.

При проведении учебных занятий кафедра обеспечивает развитие у обучающихся навыков командной работы, межличностной коммуникации, принятия решений, лидерских качеств (путем проведения интерактивных лекций, групповых дискуссий, ролевых игр, тренингов, анализа ситуаций и имитационных моделей, преподавания дисциплины (модуля) в форме курса, составленного на основе результатов научных исследований, проводимых Университетом, в том числе с учетом региональных особенностей профессиональной деятельности выпускников и потребностей работодателей).

Лекции:

Классическая лекция. Рекомендуются при изучении тем: « Основы наследственности и изменчивости», « Популяционные характеристики наследственной патологии человека».

На лекциях излагаются темы дисциплины, предусмотренные рабочей программой, акцентируется внимание на наиболее принципиальных и сложных вопросах дисциплины, устанавливаются вопросы для самостоятельной проработки. Конспект лекций является базой при подготовке к

практическим занятиям, к зачету, а также для самостоятельной работы.

Изложение лекционного материала рекомендуется проводить в мультимедийной форме. Смысловая нагрузка лекции смещается в сторону от изложения теоретического материала к формированию мотивации самостоятельного обучения через постановку проблем обучения и показ путей решения профессиональных проблем в рамках той или иной темы. При этом основным методом ведения лекции является метод проблемного изложения материала.

Практические занятия:

Практические занятия по дисциплине проводятся с целью приобретения практических навыков в области профилактики наследственных заболеваний, Медико-генетического консультирование, социальной помощи семьям, имеющим детей с наследственной патологией.

Практические занятия проводятся в виде собеседований, обсуждений, дискуссий в микрогруппах, демонстрации фильмов с разбором клинических больных с наследственной патологией, отработки практических навыков на решении ситуационных задач и составлении родословных, тестовых заданий.

Выполнение практической работы обучающиеся производят как в устном, так и в письменном виде, в виде презентаций и докладов.

Практическое занятие способствует более глубокому пониманию теоретического материала учебной дисциплины, а также развитию, формированию и становлению различных уровней составляющих профессиональной компетентности обучающихся.

При изучении дисциплины используются следующие формы практических занятий:

- практическое занятие по теме: «Методы генетики человека», «Деонтологические и социальные проблемы в медицинской генетике».

- учебно-ролевая игра по теме: «Профилактика наследственной патологии».

Самостоятельная работа:

Самостоятельная работа студентов подразумевает подготовку по всем разделам дисциплины «Основы медицинской генетики» и включает подготовку к занятиям, решение ситуационных задач, составление и анализ родословных, подготовку к текущему контролю, подготовка к промежуточному контролю, написание реферата.

Работа с учебной литературой рассматривается как вид учебной работы по дисциплине «Основы медицинской генетики» и выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение (в разделе СРС). Каждый обучающийся обеспечен доступом к библиотечным фондам университета и кафедры. Во время изучения дисциплины обучающиеся (под контролем преподавателя) самостоятельно оформляют рефераты и представляют их на занятиях. Написание реферата способствует формированию навыков использования учебной и научной литературы, глобальных информационных ресурсов, способствует формированию клинического мышления. Работа обучающегося в группе формирует чувство коллективизма и коммуникабельность. Обучение способствует воспитанию у обучающихся навыков общения с семьями и больными детьми с наследственной патологией с учетом этико-деонтологических особенностей патологии и пациентов. Самостоятельная работа с рефератами и разбором ситуационных задач способствует формированию аккуратности, дисциплинированности.

Исходный уровень знаний обучающихся определяется тестированием, собеседованием.

Текущий контроль освоения дисциплины проводится в форме устного опроса в ходе занятий, решения ситуационных задач и составления родословных, тестового контроля, рефератов.

В конце изучения дисциплины (модуля) проводится промежуточная аттестация с использованием тестового контроля, собеседования. Для текущего контроля освоения дисциплины используется тестовый контроль, собеседование, решение ситуационных задач, реферат.

Вопросы по дисциплине включены в государственную итоговую аттестацию выпускников.

Раздел 6. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля) (приложение А)

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.

Подробные методические указания к практическим занятиям и внеаудиторной самостоятельной работе по каждой теме дисциплины представлены в приложении А.

Раздел 7. Оценочные средства для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю) (приложение Б)

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 Б.

Дополнения и изменения в рабочей программе учебной дисциплины

«Основы медицинской генетики»

Направление подготовки 39.03.02 Социальная работа (ФГОС 3++)

Направленность (профиль) Социальная работа

Форма обучения заочная

Кафедра Биологии

Автор (ы) Коледаева Е.В.

На 2025 / 2026 учебный год в рабочую программу вносятся следующие дополнения и изменения:

1. Пункт 4.1 «Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)» изменить и читать в следующей редакции:

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	Биология: учебник в 2 т. Т. 1;	ред. В. Н. Ярыгин.	ГЭОТАР-Медиа, 2023	150	+ ЭБС Консультант студента
2	Биология: учебник в 2 т. Т. 2	ред. В. Н. Ярыгин.	ГЭОТАР-Медиа, 2023	150	+ ЭБС Консультант студента
3	Биология [Электронный учебник] : учебник в 2 т.. Т. 1	ред. В. Н. Ярыгин.	ГЭОТАР-Медиа, 2025		+ ЭБС Консультант студента
4	Биология [Электронный учебник] : учебник в 2 т. Т. 2	ред. В. Н. Ярыгин.	ГЭОТАР-Медиа, 2025		+ 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.	10	+ ЭБС Кировского ГМУ
2.	Общая генетика и генетика человека: учебное пособие	Коледаева Е.В., Родина Н.Е.	Киров, 2016. – 69 с.	10	+ ЭБС Кировского ГМУ
3.	Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие	Мутовин Г.Р.	ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.	-	+ ЭБС «Консультант студента»

2. В пункте 4.4. «Перечень информационных технологий, используемых для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю), программного обеспечения и информационно-справочных систем»:

п. 7. изменить и читать в следующей редакции:

7. Договор Антивирус Kaspersky Endpoint Security для бизнеса – Стандартный Russian Edition. 150-249 Node 1 year Educational Renewal License, срок использования с 11.08.2025 до 09.09.2026 г., номер лицензии 2B1E-250808-154818-2-497-4841

3. Пункт «4.5. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю)» изменить и читать в следующей редакции:

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

Наименование специализированных помещений	Номер кабинета, адрес	Оборудование, технические средства обучения, размещенные в специализированных помещениях
учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа	№ 803,819 г. Киров, ул. Владимирская, 112 (3 корпус)	Специальные помещения укомплектованы специализированной мебелью и техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации большой аудитории.
учебные аудитории для проведения занятий семинарского типа	№ 602,604,608 г. Киров, ул. Владимирская, 112 (3 корпус)	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.) Компьютер с выходом в Интернет.
учебные аудитории для проведения групповых и индивидуальных консультаций	№ 602,604,608 г. Киров, ул. Владимирская, 112 (3 корпус)	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.) Компьютер с выходом в Интернет.
учебные аудитории для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации	№ 604 г. Киров, ул. Владимирская, 112 (3 корпус)	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.) Компьютер с выходом в Интернет.
помещения для самостоятельной работы	№ 601 г. Киров, ул. Владимирская, 112 (3 корпус) Читальный зал библиотеки г. Киров, ул. Владимирская, 137 (1 корпус)	Микроскопы: «Микмед-1» с подсветкой 20 шт., 1 доска, 8 столов, 12 стульев Компьютер с выходом в Интернет.

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

Дополнения и изменения в рабочей программе рассмотрены на заседании кафедры

“08” сентября 2025 г. Протокол № 2

Зав. кафедрой Коледаева Е.В.

Внесенные изменения и дополнения утверждаю:

И.о. проректора по учебной работе М.П. Разин

18 сентября 2025 г., протокол № 1

Приложение А к рабочей программе дисциплины

**Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины
«Основы медицинской генетики»**

Направление подготовки **39.03.02 Социальная работа**
Профиль – Социальная работа
(заочная форма обучения)

Раздел 1. Основы наследственности и изменчивости

Тема 1.1: Основы наследственности и изменчивости

Цель: Изучить понятие генома, закономерности передачи признаков по наследству основные формы изменчивости, механизмы их возникновения, значение для адаптации к условиям среды при эволюции и индивидуальном развитии организмов.

Задачи:

1. Изучить понятие генома.
2. Изучить причины возникновения, классификацию и медицинское значение разных форм изменчивости;
3. Изучить классификацию мутаций и медицинское значение мутаций.
4. Сформировать навыки решения задач на разные формы изменчивости.

Обучающийся должен знать:

А) до изучения темы:

1. Классификацию форм изменчивости;
2. Медицинское значение мутаций;

Б) после изучения темы:

1. Механизмы возникновения, результаты и биологическую роль разных форм изменчивости;
2. Генные и хромосомные мутации у человека, их последствия для организма.
3. Экспрессивность и пенетрантность, способы определения пенетрантности.

Обучающийся должен уметь:

1. Решать задачи на формы изменчивости и пенетрантность.
2. Идентифицировать хромосомные мутации по фотографиям кариотипа человека.

Обучающийся должен владеть:

Медико-биологическим понятийным аппаратом. Методами изучения наследственности человека (цитогенетический, генеалогический, близнецовый методы).

Базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет.

Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

- 1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.
- 2) Ответить на вопросы для самоконтроля:
 1. Основные формы изменчивости, определение.
 2. Модификационная изменчивость признаков у человека, ее адаптивное значение.
 3. Статистический метод изучения модификационной изменчивости.
 4. Пенетрантность и экспрессивность гена как проявление модификационной изменчивости.

5. Понятие о фенкопиях и генокопиях.
6. Виды генотипической изменчивости.
7. Комбинативная изменчивость, ее причины и значение.
8. Мутационная изменчивость, причины возникновения.
9. Принципы классификации мутаций.
10. Значение генных и хромосомных мутаций в патологии человека.

3). Проверить свои знания с использованием тестового контроля:

Выбрать правильный ответ (ответы).

1. Норма реакции определяется: 1) средой, 2) генотипом, 3) фенотипом, 4) сцеплением генов.

2. Степень выраженности признака: 1) пенетрантность, 2) экспрессивность, 3) плеiotропия, 4) полимерия.

3. В течение нескольких поколений могут передаваться и вызывать наследственные болезни мутации: 1) генеративные генные, 2) соматические генные, 3) генеративные геномные, 4) соматические геномные.

4. Заболевания человека, вызванные геномными мутациями, называются: 1) мультифакториальные, 2) генные, 3) геномные, 4) хромосомные.

5. К геномным мутациям относятся: 1) трисомии, 2) моносомии, 3) транслокации, 4) полиплоидия.

6. К генным болезням человека относятся: 1) фенилкетонурия, 2) синдром Дауна, 3) гемофилия, 4) синдром Шерешевского-Тернера.

7. К антимутиационным механизмам относятся: 1) многократные повторы генов, 2) парность хромосом, 3) рекомбинация, 4) репарация, 5) репликация.

8. При пенетрантности гена 100% ген проявится у: 1) 50% особей, 2) 100% особей, 75% особей.

4) решить ситуационные задачи:

1. У человека ген полидактилии доминирует над геном нормального строения кисти. Врожденная форма сахарного диабета определяется другим аутосомно-рецессивным геном с пенетрантностью 25%. Определить вероятность рождения ребенка с обеими аномалиями от брака больной матери и здорового отца, если известно, что дедушка по линии матери имел пятипалую кисть, а дедушка по линии отца был болен врожденной формой сахарного диабета.

2. Отосклероз (поражение слуховых косточек) наследуется как аутосомно-доминантный признак с пенетрантностью 30%. Отсутствие верхних боковых резцов наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак с полной пенетрантностью. Определите вероятность рождения детей с обеими аномалиями одновременно в семье, где мать гетерозиготна в отношении обоих признаков, а отец нормален по обоим парам.

3. Сколько человек, больных наследственным заболеванием, вызываемым доминантным геном А, имеется в группе из 165 мужчин и 240 женщин – носителей аномального аллеля, если его пенетрантность в мужском организме 20%, а в женском – 40%.

4. В одной палате лежат 10 больных одним и тем же наследственным заболеванием. Можно ли предполагать, что у всех степень тяжести заболевания, а также прогнозы на будущее будут одинаковыми? Ответ аргументируйте.

5. Тяжелая умственная отсталость у детей при фенилкетонурии (аутосомно-рецессивное заболевание) развивается только при наличии аминокислоты фенилаланина в пище. Диета, бедная фенилаланином, обеспечивает нормальное развитие ребенка. В роддоме выявлено 3 новорожденных ребенка, гомозиготных по аллелю фенилкетонурии. Один из них с первых дней жизни находился на диете без фенилаланина; второй лечился лишь эпизодически, а третий питался как обычный здоровый ребенок. Каковы ваши прогнозы в отношении развития этих детей?

5) Используя таблицы в учебниках, разобрать виды генных, хромосомных и геномных мутаций, генетические механизмы их возникновения и последствия для человека. Зарисовать в тетрадь основные виды хромосомных мутаций. Разобрать классификацию хромосомных болезней и особенности кариотипов людей, страдающих ими.

б) Заполнить таблицу в тетради:

Аномалии по половым хромосомам

Генотип яйце-клетки по половым хромосомам	Генотип сперматозоида по половым хромосомам	Генотип зиготы по половым хромосомам	Название синдрома	Число глыбок полового хроматина
XX	X			
0	X			
XX	Y			
0	Y			

7) Подготовить рефераты на тему:

1. Международный проект "Геном человека".
2. Евгеника и неоевгеника.
3. Умственная отсталость и наследственность.
4. Девиантное поведение и наследственность.

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. В.Н. Ярыгин, В.И. Васильева, И.Н. Волков, В.В. Синельщикова. Биология: учебник в 2х томах под редакцией В.Н. Ярыгина.- М: ГЭОТАР-Медиа, 2014, т.1 - 736с., т. 2 – 560 с.

2. Н. П. Бочков. Клиническая генетика: учебник под ред. Н. П. Бочкова.— М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. — 592 с. : ил.

Дополнительная:

1. Лекции.

2. Общая генетика и генетика человека. Учебное пособие для студентов медицинских вузов/ Составители: Коледаева Е.В., Родина Н.Е. - Киров: Кировская ГМА, 2016.-69 с., илл.

3. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебн. Пособие.- М: ГЭОТАР – Медиа, 2010, 832с.

Раздел 2. Методы генетики человека

Тема 2.1: Методы генетики человека

Цель: Изучить методы генетики человека: клинико-генеалогический, близнецовый, цитогенетический, молекулярно-генетический, ультразвуковое исследование (УЗИ).

Задачи: Рассмотреть показания к проведению определенных лабораторных методов, направленных на выявление наследственных заболеваний человека и врожденных пороков развития, а так же основные этапы методов генетики человека: клинико-генеалогического, близнецового, цитогенетического, молекулярно-генетического, ультразвукового исследования (УЗИ).

Обучающийся должен знать:

1. до изучения темы (базисные знания) – основные понятия генетики, иметь представления о законах наследственности и изменчивости.
2. после изучения темы - основные показания к проведению определенных лабораторных методов, направленных на выявление наследственных заболеваний человека и врожденных пороков развития, а так же основные этапы методов генетики человека: клинико-генеалогического, близнецового, цитогенетического, молекулярно-генетического, ультразвукового исследования (УЗИ), примерно интерпретировать результаты данных методов.

3. Обучающийся должен уметь:

1. Пользоваться медико-биологическим понятийным аппаратом.

2. Пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности; провести анализ научной литературы.

3. Примерно понимать и интерпретировать результаты методов генетики человека.

Обучающийся должен владеть:

Медико-биологическим понятийным аппаратом.

Методами изучения наследственности человека (цитогенетический, генеалогический, близнецовый методы).

Базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:

1. Ответить на вопросы по теме занятия

1. Показания для клинико-генеалогического метода, методика его проведения.
2. Интерпретация результатов клинико-генеалогического метода. Примеры родословных.
3. Построение родословных. Расчет риска рождения детей с наследственной патологией.
4. Возможности близнецового метода, его роль в генетике болезней с наследственным предрасположением.
5. Показания для направления на цитогенетический метод, этапы его проведения, варианты заключений. Его роль в диагностике хромосомной патологии.
6. Показания для молекулярно-генетических методов, их виды (ПЦР, секвенирование), возможность их проведения в условиях региональной МГК.
7. Ультразвуковое исследование (УЗИ) в рамках программ пренатальной диагностики.

2. Практическая работа.

1). Выполнение практических заданий

Работа 1. Методика проведения клинико-генеалогического метода. Разбор родословных.

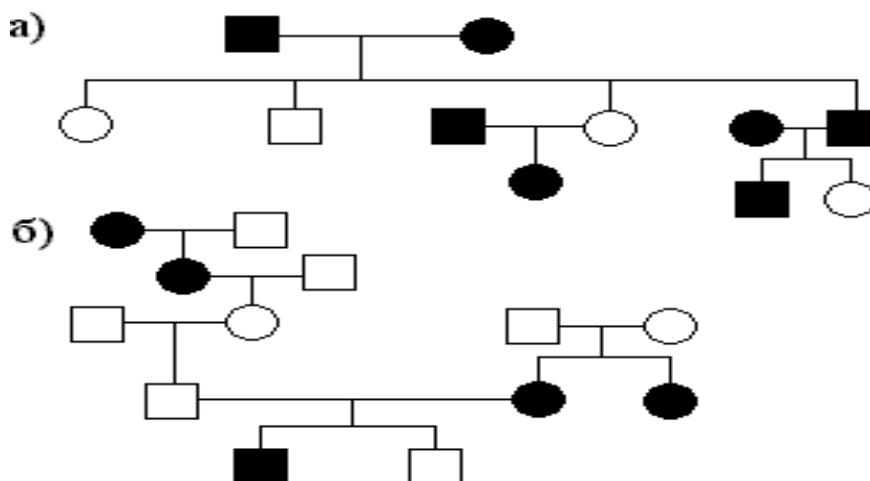
Цель работы: Изучить типы наследования и основные виды родословных.

Используя схемы родословных, установить типы наследования, определить вероятные генотипы.

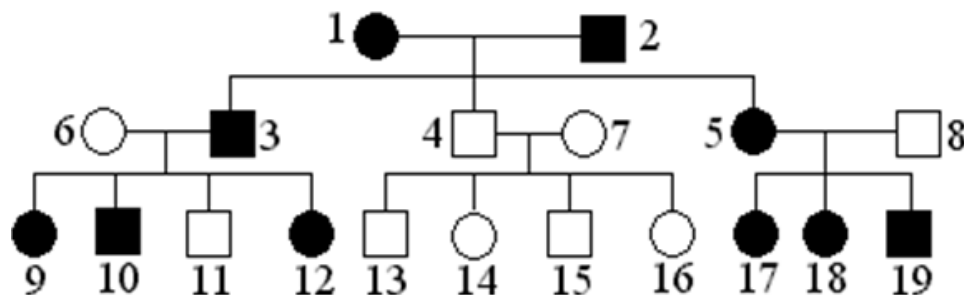
Результаты: Зарисовать родословные, расставить генотипы, рассчитать риск рождения детей с наследственной патологией.

Выводы: Выписать примеры заболеваний, относящиеся к тем или иным типам наследования.

Родословная № 1. Определите характер наследования признака и расставьте генотипы всех членов родословной:



Родословная № 2. Проведите анализ родословной семьи с близорукостью. Определите тип наследования признака, генотипы всех членов родословной. Вычислите вероятность рождения близоруких детей в семье от брака 3 и 6.



Работа № 2. Определение коэффициента наследуемости.

1. Разобрать по таблицам принципы и значение близнецового метода в генетике человека.
2. Для этого для каждого заболевания рассчитайте коэффициент наследуемости (Хольцингера). Результаты запишите.

Частота заболеваемости второго близнеца в случае заболевания первого (по Риду)

	Конкордантность (в%)					
	Эндемический зоб	Заячья губа	Врожд. сужение привратника	Шизофрения	Сахар-ный диабет	Болезнь Дауна
Дизиготные близнецы (DZ)	70	5	3	13	18	7
Монозиготные близнецы (MZ)	71	33	67	80	65	89
Наследуемость (H)						
Вывод:						

Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов по указанной теме:

1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.

2) Ответить на вопросы для самоконтроля:

- Клинико-генеалогический метод. Этапы. Принципы составления родословных.
- Близнецовый метод. Близнецы как особая группа людей.
- Коэффициент Хольцингера, принцип расчета.
- Цитогенетический метод, применение для выявления хромосомных заболеваний..
- Молекулярно-генетические методы. Полимеразная цепная реакция (ПЦР).
- Молекулярно-генетические методы. Секвенирование.
- Ультразвуковое исследование в пренатальной диагностике.
- Показания для направления на различные виды генетических исследований.

3) Примеры заданий для текущего контроля.

1. Какой метод позволяет определить роль факторов среды в формировании патологического фенотипа?
2. Как определить конкордантность близнецовых пар по признаку?
3. В какие сроки проводится УЗИ при беременности?

4) Решить ситуационные задачи:

Задача 1. Женщина страдает фосфат-диабетом (X-сцепленный доминантный тип наследо-

вания), две ее сестры и отец также больны. Больная тетка замужем за здоровым мужчиной и имеет пятерых детей; две дочери, один сын - здоровы; один сын и дочь - больны. Составьте родословную. Определите вероятность рождения больного ребенка у пробанда. Если сын у пробанда будет болен, какой прогноз для его детей?

Задача 2. Пробанд – больной миопатией Дюшенна мальчик. По данным анамнеза – родители и две сестры пробанда здоровы. По отцовской линии два дяди, тетка, дед и бабка пробанда здоровы. Две двоюродные сестры от дяди и двоюродный брат от тети пробанда здоровы. По линии матери пробанда один из двух дядей болел миопатией. Вторым дядя – здоровый – имел двух здоровых сыновей и здоровую дочь. Тетя пробанда имела больного сына. Дед и бабка здоровы. Составьте родословную и определите тип наследования.

Задача 3. К врачу-терапевту обратилась женщина 19 лет с жалобами на боль в области сердца. При обследовании у нее был выявлен порок сердца. Больную также интересовал прогноз в отношении будущего потомства, т.к. она недавно вышла замуж и хочет иметь детей. При обследовании ее мужа 20 лет изменений со стороны сердца не выявлено. Из расспроса больной выяснилось, что ее мать страдает ишемической болезнью сердца, а отец - гипертонической болезнью. На основании анамнеза лечащий врач дал заключение о наследственном происхождении порока сердца у этой женщины, т.к. ее родители также страдают сердечно-сосудистыми заболеваниями и определил высокий риск рождения у нее больных детей. Как расценить полученное заключение и почему?

5) Подготовить реферат на тему:

1. Наследуется ли алкоголизм?
2. Наследуется ли преступность?
3. История создания и применения близнецового метода в генетике.
4. Близнецы как особая группа людей.

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. В.Н. Ярыгин, В.И. Васильева, И.Н. Волков, В.В. Синельщикова. Биология: учебник в 2х томах под редакцией В.Н. Ярыгина.- М: ГЭОТАР-Медиа, 2014, т.1 - 736с., т. 2 – 560 с.

2. Н. П. Бочков. Клиническая генетика: учебник под ред. Н. П. Бочкова.— М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. — 592 с. : ил.

Дополнительная:

4. Лекции.

5. Общая генетика и генетика человека. Учебное пособие для студентов медицинских вузов/ Составители: Коледаева Е.В., Родина Н.Е. - Киров: Кировская ГМА, 2016.-69 с., илл.

6. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебн. Пособие.- М: ГЭОТАР – Медиа, 2010, 832с.

Раздел 3: Популяционные характеристики наследственной патологии человека

Тема 3.1. Популяционные характеристики наследственной патологии человека

Цель: Изучить популяционные характеристики наследственной патологии человека, особенность действия эволюционных факторов в популяциях людей, использование популяционно-статистического метода в определении генетической структуры человеческих популяций.

Задачи:

1. Изучить особенность действия эволюционных факторов в популяциях людей.
2. Изучить популяционно-статистический метод и закон Харди- Вайнберга для популяционной характеристики наследственной патологии человека.
3. Научиться решать задачи по определению генетической структуры человеческих популяций.

Обучающийся должен знать:

До изучения темы:

1. Популяционную структуру человечества;

2. Особенности действия элементарных эволюционных факторов в популяциях людей.
3. Закон Харди-Вайнберга.

После изучения темы:

1. Генетический полиморфизм и генетический груз популяций.
2. Этапы и возможности популяционно-статистического метода.

Обучающийся должен уметь:

1. Объяснять генетические особенности различных популяций человека с эволюционных позиций.
2. Приводить доказательства генетического разнообразия в популяциях человека.
3. Определять генетическую структуру популяции.
4. Объяснять распространенность наследственных заболеваний и врожденных пороков развития в регионе.

Обучающийся должен владеть:

Навыками использования информационных, библиографических ресурсов с целью получения научной информации и осуществления коммуникации в медицинском сообществе. Навыками письменного аргументированного изложения собственной точки зрения и решения генетических задач. Медико-биологическим понятийным аппаратом. Популяционно-статистическим методом оценки мутагенности среды в регионе.

Медико-социальной ситуацией по распространенности наследственных заболеваний и врожденных пороков развития в регионе.

Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.

2) Ответить на вопросы для самоконтроля

1. Популяционная структура человечества. Демографические показатели, их значение для медико-генетической оценки популяций. Роль системы браков в распределении аллелей в популяции.
2. Дем. Изолят. Кровнородственные браки. Особенности генофонда изолятов, их отличия от генофондов больших по размерам популяций.
3. Особенности действия элементарных эволюционных факторов в человеческих популяциях:
4. Мутационный процесс и генетическая комбинаторика – механизмы формирования генетической гетерогенности популяций. Мутационный груз, его биологическая сущность и значение.
5. Территориальные и социальные формы изоляции. Генетико-автоматические процессы в изолированных популяциях.
6. Специфика действия естественного отбора в человеческих популяциях.
7. Генетический полиморфизм и его биологическое и медицинское значение.

3). Разобрать принципы и значение популяционно-статистического метода исследований в генетике человека. Записать в тетрадь математическое выражение закона Харди-Вайнберга и этапы популяционно-статистического метода.

Популяционно-статистический метод включает 3 этапа:

1. Выбор популяции, установление численности выборки, выбор конкретных генетических признаков.

2. Сбор статистического материала путем изучения документации, анкетирования и бесед.

3. Статистический анализ.

В основе популяционно-статистического метода лежит закон Харди-Вайнберга (1908 г.). Смысл этого закона заключается в том, что при определенных условиях частоты генов и генотипов в популяции из поколения в поколение не изменяются, т.е. популяция находится в состоянии устойчивого равновесия. Критериями такой «идеальной» популяции являются:

1. панмиксия (свободное скрещивание);
2. неограниченно большое число особей, обеспечивающее возможность свободного скрещивания;
3. отсутствие действия в популяции элементарных эволюционных факторов (мутационного процесса, миграции, дрейфа генов, изоляции и естественного отбора).

По формуле Харди-Вайнберга частоты, с которыми встречается в такой популяции доминантный ген «А» и его рецессивная аллель «а», обозначаются буквами p и q и выражаются в долях единицы, а сумма их $pA + qa = 1$. Соотношение генотипов АА, Аа и аа в популяции выражается формулой:

$$(pA + qa)^2 = p^2AA + 2pqAa + q^2aa.$$

Таким образом, генотип АА встречается в популяции с частотой p^2 , генотип Аа - с частотой $2pq$, а генотип аа - с частотой q^2 . Зная частоту рецессивного мутантного гена, можно выяснить частоту гетерозиготных носителей данного заболевания.

Популяций, полностью отвечающих закону Харди-Вайнберга, в природе не существует. В каждой естественной популяции, в том числе и в популяциях человека, происходят мутационный процесс, миграции и естественный отбор. Однако изменение частот аллелей под действием эволюционных факторов осуществляется в популяциях очень медленно, поэтому можно считать человеческую популяцию условно «идеальной» и использовать закон Харди-Вайнберга для определения ее генетической структуры.

Алгоритм решения задачи на определение генетической структуры популяции:

- 1) Определение частоты рецессивных гомозигот q^2aa .
- 2) Определение частоты рецессивного аллеля qa .
- 3) Определение частоты доминантного аллеля pA .
- 4) Определение частоты гетерозигот $2pqAa$.
- 5) Определение частоты доминантных гомозигот p^2AA .

Разберем на примере, как практически определяется генетическая структура человеческих популяций.

В городе с населением 96000 человек у 210 обнаружен патологический рецессивный признак, обусловленный генотипом аа. Закон Харди-Вайнберга на основании этих данных позволяет определить генетическую структуру популяции города, несмотря на кажущуюся ограниченность информации. Частота гомозигот по патологическому гену $q^2_{(aa)} = 210/96000 = 0,0022$. Следовательно, частота рецессивного аллеля $q_{(a)} = \sqrt{0,0022} = 0,047$. Из формулы $pA + qa = 1$ находим $pA = 1 - qa = 1 - 0,047 = 0,953$. Зная частоту аллелей, нетрудно, пользуясь формулой Харди-Вайнберга, установить генетическую структуру популяции города, характеризующуюся следующими частотами генотипов:

$$AA = p^2 = 0,953 \times 0,953 = 0,9082 \text{ (90,82\%)}$$

$$Aa = 2pq = 2 \times 0,953 \times 0,047 = 0,0896 \text{ (8,96\%)}$$

$$aa = q^2 = 0,0022 \text{ (0,22\%)}$$

Более того, зная общую численность популяции, можно определить число доминантных гомозигот АА и гетерозигот Аа на основании следующих формул:

$$N_{AA} = N \times p^2$$

$$N_{Aa} = N \times 2pq, \text{ где } N - \text{общая численность популяции;}$$

$$N_{AA} - \text{число доминантных гомозигот;}$$

$$N_{Aa} - \text{число гетерозигот.}$$

4) Выполнить самостоятельно учебно-исследовательскую работу в студенческой группе (микрорасе): Определить соотношения генотипов

1) по способности свертывать язык в трубочку (наследуется по доминантному типу);

2) по наличию приросшей мочки уха (наследуется по рецессивному типу).

Алгоритм выполнения работы:

1) Определите общую численность студенческой группы;

2) Определите число гомозиготных носителей рецессивного признака;

3) На основании этих данных рассчитайте частоту и число доминантных гомозигот и гетерозигот. Расчет выполните на основании формулы Харди-Вайнберга.

4) Полученные результаты оформите в виде таблицы:

Признак	Частота доминантных гомозигот	число доминантных гомозигот	Частота гетерозигот	Число гетерозигот	Число Рecessивных гетерозигот	Частота Рecessивных гомозигот	Всего
Способность свертывать язык							
Приросшая мочка уха							

4) Самостоятельно решить ситуационные задачи:

Задача 1. Определить генетическую структуру популяции по одной из форм фруктозурии (ослабление усвоения фруктозы и повышения содержания ее в моче), в которой частота больных составляет 7 на 1000000 населения. Фруктозурия наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Задача 2. В популяциях людей, населяющих Европу, на 40 000 человек встречается 1 альбинос (альбинизм – аутосомно-рецессивный признак). Определите частоту гетерозигот в европейской популяции.

Задача 3. В районе с население 280 000 человек при полной регистрации случаев болезни Шпильмайера-Фогта (юношеская форма амавро-тической семейной идиотии) обнаружено 7 больных. Болезнь наследуется по аутосомно-рецессивному типу (генотип ss). Определите частоту рецессивного генотипа, вычислив число больных на 1 млн. населения.

Задача 4. Группа особей состоит из 30 гетерозигот Aa. Вычислите частоту (p) нормального аллеля A и частоту (q) мутантного аллеля a, выразив частоты в долях единицы и процентах от общего числа аллелей (A + a) в данной группе особей.

Задача 5. Галактоземия (болезнь, связанная с отсутствием фермента, расщепляющего молочный сахар) встречается с частотой 7:1000 000 и наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Определите число гетерозигот в популяции.

Задача 6. В районе с населением 50 000 человек зарегистрировано 4 больных алькаптонурией (наследование аутосомно-рецессивное). Определите количество гетерозигот по алькаптонурии в данной популяции.

Алгоритм разбора задачи и пример решения см. учебное пособие «Общая генетика и генетика человека»/ сост. Е.В. Коледаева, Н.Е. Родина. – Киров, 2016. – 69 с.

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. В.Н. Ярыгин, В.И. Васильева, И.Н. Волков, В.В. Синельщикова. Биология: учебник в 2х томах под редакцией В.Н. Ярыгина.- М: ГЭОТАР-Медиа, 2014, т.1 - 736с., т. 2 – 560 с.

2. Н. П. Бочков. Клиническая генетика: учебник под ред. Н. П. Бочкова.— М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. — 592 с. : ил.

Дополнительная:

1. Лекции.

2. Общая генетика и генетика человека. Учебное пособие для студентов медицинских вузов/ Составители: Коледаева Е.В., Родина Н.Е. - Киров: Кировская ГМА, 2016.-69

с., илл.

3. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебн. Пособие.- М: ГЭОТАР – Медиа, 2010, 832с.

Раздел 4: Профилактика наследственных заболеваний.

Тема 4.1: Профилактика наследственной патологии.

Цель: Изучить основные подходы к профилактике наследственных заболеваний, цели и задачи медико-генетического консультирования, этапы консультирования семей с наследственной патологией. Дать представление об этических вопросах медицинской генетики. Ознакомить с основными этико-деонтологическими и социальными проблемами возникающими при проведении медико-генетического консультирования.

Задачи:

Рассмотреть основные терминологические понятия, применяемые при медико-генетическом консультировании семей, обучить студентов определению генетического риска в семье на основании теоретических расчетов и эмпирических данных. Рассмотреть деонтологические вопросы медико-генетического консультирования, дородовой диагностики и скрининговых программ.

Обучающийся должен знать:

1. Основные уровни и пути профилактики наследственных заболеваний.
2. Понятие периконцепционной профилактики.
3. Цели и задачи МГК.
4. Показания к медико-генетическому консультированию.
5. Этапы медико-генетического консультирования.
6. Про- и ретроспективное консультирование.
7. Пропаганда медико-генетических знаний среди медработников и населения.
8. Этические аспекты МГК. Причины возникновения этических вопросов в медицинской генетике.
9. Принципы и правила биоэтики в приложении к медицинской генетике.

Обучающийся должен уметь:

1. Проводить опрос пациентов.
2. Оформить карту фенотипа консультирующихся.
3. Использовать клинико-генеалогический метод для определения риска наследственных заболеваний.
4. На основании проведенных исследований выделять пациентов группы риска.
5. Научиться правильно использовать соответствующую терминологию.
6. Оказывать психологическую поддержку больным с наследственной патологией и их семьям.
7. Работать с основными регламентирующими документами поясняющими статус и права больных с наследственной патологией.

Обучающийся должен владеть:

Медико-биологическим понятийным аппаратом.

Методами изучения наследственности человека. Медико-социальной ситуацией по распространенности наследственных заболеваний и врожденных пороков развития в регионе.

Базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:

1. Ответить на вопросы по теме занятия

1. Основные уровни и пути профилактики наследственных заболеваний.
2. Цели и задачи МГК.
3. Показания для направления на МГК.
4. Принципы оценки генетического риска в различных группах наследственной патологии. Методы его расчета.
5. ЭКО как метод профилактики наследственных болезней.

6. Решение ситуационных задач.
7. Опрос и тестовые задания.
8. Пренатальная и преимплантационная диагностика: показания, возможности.
9. Методы пренатальной диагностики.
10. Этические вопросы пренатальной диагностики.
11. Деонтологические принципы в медико генетическом консультировании.
12. Конвенция о защите прав и достоинства человека в связи с приложениями биологии и медицины. Конвенция о правах человека и биомедицине.
13. Всеобщая декларация о геноме человека и правах человека.

2. Практическая работа.

- 1). Выполнение практических заданий

Работа 1. Оформление карты фенотипа по предложенным заданиям.

Решение задач ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных наследственной патологии или в форме ролевой игры «Медико-генетическое консультирование больных с хромосомной патологией»

1. Концепция игры Преподаватель предлагает студентам представлять на занятии молодую супружескую пару, имеющую 2х летнего сына с отставанием в физическом и умственном развитии неясной этиологии и планирующую второго ребенка. 3-ий студент играет роль врача-педиатра, направляющего супружескую пару с ребенком к врачу-генетику (4-ый студент) в МГК для исключения наследственных болезней и еще 2 группы студентов играют роли лаборантов и врачей-цитогенетиков (на цитогенетический анализ кариотипа ребенок направляется для исключения хромосомных болезней). «Врач-педиатр» должен обосновать направление ребенка на прием к врачу-генетику. «Врач-генетик» должен провести ретроспективное консультирование и оценить генетический риск повторного рождения больного ребенка. С этой целью он должен направить ребенка на цитогенетический анализ. «Лаборант-цитогенетик» должен изложить последовательные стадии получения метафазных пластинок, а группа «врачей-генетиков» - провести анализ кариотипа по нескольким предложенным кариограммам и идентифицировать наследственный синдром (если он есть). На основании цитогенетического анализа «врач-генетик» уточняет диагноз трехлетнего ребенка, определяет (если это возможно) риск рождения больного ребенка и дает заключение и совет родителям.

2 Роли:

- Врач-педиатр;
- Врач-генетик;
- Лаборант-цитогенетик;
- Обследуемая семья (мать, отец, ребенок)

3 Ожидаемый (е) результат (ы) Анализ кариотипа по нескольким предложенным кариограммам и идентифицировать наследственный синдром (если он есть). На основании цитогенетического анализа «врач-генетик» уточняет диагноз трехлетнего ребенка, определяет (если это возможно) риск рождения больного ребенка и дает заключение и совет родителям

3. Решить ситуационные задачи.

Задача 1. В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара, у которой четыре беременности закончились рождением мёртвых младенцев с многочисленными аномалиями развития. Известно, что отец этой семьи является ликвидатором аварии на Чернобыльской АЭС. Как вы полагаете, какая мутация вызвала эту трагическую ситуацию.

- а) генная доминантная
- б) генная рецессивная
- в) хромосомная перестройка
- г) анеуплодия

Задача 2. В медико-генетическую консультацию обратилась семейная пара по поводу бесплодия. Обследование у специалистов не обнаружило каких-либо отклонений в здоровье. Лишь при детальном опросе было выявлено, что женщина длительно придерживается преимущественно

молочной диеты с практически полным отсутствием овощей в рационе. Какой диагноз был поставлен врачом? Какое лечение назначено? Каков прогноз для этой семьи в отношении деторождения?

Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов по указанной теме:

1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.

2) Ответить на вопросы для самоконтроля:

- 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. Методы его расчета.
- ЭКО как метод профилактики наследственных болезней.
- Решение ситуационных задач.
- Опрос и тестовые задания.
- Пренатальная и преимплантационная диагностика: показания, возможности.
- Методы пренатальной диагностики.
- Этические вопросы пренатальной диагностики.
- Деонтологические принципы в медико-генетическом консультировании.
- Конвенция о защите прав и достоинства человека в связи с приложениями биологии и медицины. Конвенция о правах человека и биомедицине
- Всеобщая декларация о геноме человека и правах человека

3) Примеры заданий для текущего контроля.

1. *Выберите один правильный ответ.*

Понятие генетического риска включает:

- а) повышенную вероятность иметь определенное заболевание в течение жизни;
- б) вероятность возникновения наследственной болезни или болезни с наследственной предрасположенностью;
- в) вероятность внутриутробной гибели плода.

2. *Выберите один правильный ответ.*

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.

3. *Выберите один правильный ответ.*

Выберите ситуацию, при которой показано исследование кариотипа:

- а) женщина с одним спонтанным абортом в анамнезе;
- б) родители ребенка с простой формой трисомии 21;
- в) супружеская пара с мертворождением и с тремя спонтанными абортами в анамнезе.

4) Подготовить реферат по теме:

1. Деонтологические проблемы пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний.
2. Медико-социальная помощь больным с болезнью Дауна.
3. Медико-социальные и этические проблемы ЭКО.
4. Медико-социальные и этические проблемы установления отцовства.

5) Решить ситуационные задачи:

Задача 1. В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара, у которой четыре беременности закончились рождением мёртвых младенцев с многочисленными аномалиями развития. Известно, что отец этой семьи является ликвидатором аварии на Чернобыльской АЭС.

Задача 2. В медико-генетическую консультацию обратилась семейная пара по поводу бесплодия. Обследование у специалистов не обнаружило каких-либо отклонений в здоровье. Лишь при детальном опросе было выявлено, что женщина длительно придерживается преимущественно молочной диеты с практически полным отсутствием овощей в рационе. Какова вероятная причина бесплодия? Каков прогноз для этой семьи в отношении деторождения? Дайте рекомендации.

Задача 3. Пробанд - здоровая женщина имеет четырех братьев, два из которых больны алкаптонурией (отсутствие фермента, окисляющего гомогенизиновую кислоту). Мать пробанда здорова и имеет двух здоровых братьев. Отец пробанда болел алкаптонурией. Он приходится двоюродным братом своей жене. У него есть здоровый брат и здоровая сестра. Бабушка по линии отца была больной и состояла в браке со своим двоюродным здоровым братом. Бабушка и дед пробанда по линии матери здоровы. Определите тип наследования и вероятность рождения больных детей в семье пробанда при условии, если она выйдет замуж за здорового мужчину, мать которого страдает алкаптонурией.

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. В.Н. Ярыгин, В.И. Васильева, И.Н. Волков, В.В. Синельщикова. Биология: учебник в 2х томах под редакцией В.Н. Ярыгина.- М: ГЭОТАР-Медиа, 2014, т.1 - 736с., т. 2 – 560 с.

2. Н. П. Бочков. Клиническая генетика: учебник под ред. Н. П. Бочкова.— М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. — 592 с. : ил.

Дополнительная:

1. Лекции.

2. Общая генетика и генетика человека. Учебное пособие для студентов медицинских вузов/ Составители: Коледаева Е.В., Родина Н.Е. - Киров: Кировская ГМА, 2016.-69 с., илл.

3. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: Учебное пособие.- М: ГЭОТАР – Медиа, 2010, 832с.

4. Козвонин В.А., Косых А.А., Родина Н.Е. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и врожденных пороков развития: Учебное пособие. Киров: Кировская ГМА, 2011.-103 с.

Раздел 4: Профилактика наследственных заболеваний.

Тема 4.2. Деонтологические и социальные проблемы в медицинской генетике.

Цель: Дать представление об этических вопросах медицинской генетики. Ознакомить с основными этико-деонтологическими проблемами возникающими при проведении медико-генетического консультирования, генетического тестирования, а так же при интерпретации результатов лабораторных исследований.

Задачи:

1. Рассмотреть деонтологические вопросы медико-генетического консультирования.

2. Рассмотреть деонтологические вопросы дородовой диагностики.

3. Рассмотреть деонтологические вопросы просеивающих программ.

Обучающийся должен знать:

1. Причины возникновения этических вопросов в медицинской генетике.

2. Принципы и правила биоэтики в приложении к медицинской генетике.

3. Деонтологические вопросы МГК.

4. Деонтологические вопросы дородовой диагностики;

5. Деонтологические вопросы просеивающих программ.

Обучающийся должен уметь:

1. Оказывать психологическую поддержку больным с наследственной патологией и их семьям.
2. Работать с основными регламентирующими документами поясняющими статус и права больных с наследственной патологией.

Обучающийся должен владеть:

1. Медико-биологическим понятийным аппаратом.
2. Базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:

1. Ответить на вопросы по теме занятия:

1. Этические принципы деятельности генетической службы
2. Этические принципы генетического консультирования
3. Этические принципы генетического скрининга
4. Этические принципы генетического тестирования
5. Этические принципы пренатальной диагностики
6. Деонтологические принципы в медико генетическом консультировании.
7. Конвенция о защите прав и достоинства человека в связи с приложениями биологии и медицины. Конвенция о правах человека и биомедицине
8. Всеобщая декларация о геноме человека и правах человека

2. Практическая работа

Работа 1.

1. Выписать в альбом названия основных регламентирующих документов, поясняющих статус и права больных с наследственной патологией.
2. Выписать в альбом раздел «Конвенции о защите прав и достоинства человека в связи с использованием достижений биологии и медицины», посвященный вопросам медицинской генетики (статьи 11,12,13,14).

Работа 2.

Решение задач этического характера ведется в форме обсуждения вместе со студентами на основе, имеющихся данных (Н.П. Бочков. Клиническая генетика: Учебник. - 3-е изд., перераб. и доп., лекции).

Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов по указанной теме:

- 1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.
- 2) Ответить на вопросы для самоконтроля:
 - Этические принципы деятельности генетической службы
 - Этические принципы генетического консультирования
 - Этические принципы генетического скрининга
 - Этические принципы генетического тестирования
 - Этические принципы пренатальной диагностики
 - Деонтологические принципы в медико генетическом консультировании.
 - Конвенция о защите прав и достоинства человека в связи с приложениями биологии и медицины. Конвенция о правах человека и биомедицине
 - Всеобщая декларация о геноме человека и правах человека
- 4) Подготовить реферат по теме:
 1. Роль социальных служб в профилактике наследственной патологии.
 2. Медико-генетическая и социальная помощь семьям, имеющим больных с наследственной и врожденной патологией.
 3. Психические заболевания и наследственность.

5) Решить ситуационные задачи:

Задача 1. Девочка, 15 лет. Родилась от первых срочных родов с массой тела 2700г, длиной тела - 47см. Роды протекали без особенностей. При первом осмотре выявлено: короткая шея, низкое расположение ушных раковин, лимфатический отек кистей и стоп. К груди была приложена на 2-е сутки. На грудном вскармливании до года. В психомоторном развитии не отставала. При настоящем осмотре выявлено: низкорослость (масса тела 46 кг, длина тела 130 см). Антимонголоидный разрез глазных щелей, низкое расположение ушных раковин. Короткая шея с крыловидной складкой кожи, низкий рост волос на шее, клинодактилия. Контактная, на несложные вопросы отвечает коротко (да, нет) и адекватно. Данные лабораторных исследований без отклонений от нормы. Предположительный диагноз? Дальнейший прогноз физического и нервно-психического развития ребенка? Варианты лечения. Социальная поддержка семьи.

Задача 2. К врачу педиатру обратилась женщина с ребенком 10 лет за консультацией по поводу отставания в физическом развитии от сверстников. Кроме того, мальчик плохо усваивал школьную программу и отставал в интеллектуальном развитии. Родители здоровы, но во время беременности женщина перенесла острое вирусное заболевание. При осмотре у ребенка определяются гипотрофия, микроцефалия, выступающие надбровные дуги, высокий лоб, эпикант, птоз, гипертелоризм, клювовидный нос, микрогнатия, умственная отсталость. Врач заподозрил наследственное заболевание и направил ребенка в МГК, где был установлен диагноз: синдром Вольфа-Хиршхорна. Определите вероятную причину заболевания. Какие исследования необходимо провести для уточнения диагноза? Определите риск для рождения других детей с подобным заболеванием. Медико-генетическая и социальная помощь семье, имеющей больного с такой наследственной патологией.

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Н.П. Бочков. Клиническая генетика: Учебник. - 3-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-МЕД, 2004.- 480с.

Дополнительная:

1. Лекции.

2. История развития генетики. Значение генетики для медицины: Учебное пособие для студентов медицинских вузов/ Составители: Н.Е. Родина, А.А. Косых, Е.Ю. Виноградова. Под общей редакцией зав. кафедрой медицинской биологии и генетики д.м.н., проф. А.А. Косых.- Киров: КГМА, 2008. – 70с.

3. Общая генетика и генетика человека. Учебное пособие для студентов медицинских вузов/ Составители: Коледаева Е.В., Родина Н.Е. - Киров: Кировская ГМА, 2016.-69 с., илл.

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

Кафедра биологии

Приложение Б к рабочей программе дисциплины

ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

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

«ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

Направление подготовки **39.03.02 Социальная работа**
Профиль – Социальная работа
(заочная форма обучения)

1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы

Код и содержание компетенции	Индикатор достижения компетенции	Результаты обучения			Разделы дисциплины, при освоении которых формируется компетенция	Номер семестра, в котором формируется компетенция
		<i>Знать</i>	<i>Уметь</i>	<i>Владеть</i>		
УК-1 Способен осуществлять поиск, критический анализ и синтез информации, применять системный подход для решения поставленных задач	ИД УК 1.2 Осуществляет поиск информации для решения поставленной задачи по различным типам запросов	Теоретические основы информатики, сбор, хранение, поиск, переработка, преобразование, распространение информации в медицинских и биологических системах, использование информационных компьютерных систем в медицине и здравоохранении.	Пользоваться учебной, научной, научно-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.	Раздел 1. Основы наследственности и изменчивости Раздел 2. Методы генетики человека Раздел 3. Популяционные характеристики наследственной патологии человека Раздел 4. Профилактика наследственной патологии.	1 семестр

<p>ОПК-2 Способен описывать социальные явления и процессы на основе анализа и обобщения профессиональной информации, научных теорий, концепций и актуальных подходов</p>	<p>ИД ОПК 2.3 Использует в профессиональной деятельности знания в области естественнонаучных дисциплин</p>	<p>Основы наследственности и изменчивости человека. Методы медицинской генетики, применяемые для оценки действия факторов окружающей среды, для охраны здоровья населения. Популяционные характеристики наследственной патологии человека, ее груз с медицинской и социальной точек зрения. Принципы и методы оказания социальной помощи лицам с наследственной патологией.</p>	<p>Использовать клинико-генеалогический метод для оценки вредных влияний факторов окружающей среды. Использовать методы медицинской генетики для организации слежения (мониторинга) за отдаленными последствиями экологических воздействий. Проводить мероприятия, направленные на социальную реабилитацию больных с наследственными и врожденными заболеваниями.</p>	<p>Методами изучения наследственности человека (цитогенетический, генеалогический, близнецовый методы). Популяционно-статистическим методом оценки мутагенности среды в регионе. Медико-социальной ситуацией по распространности наследственных заболеваний и врожденных пороков развития в регионе.</p>	<p>Раздел 1. Основы наследственности и изменчивости Раздел 2. Методы генетики человека Раздел 3. Популяционные характеристики наследственной патологии человека Раздел 4. Профилактика наследственной патологии.</p>	<p>1 семестр</p>
--	--	---	---	--	--	------------------

2. Показатели и критерии оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания

Показатели оценивания	Критерии и шкалы оценивания				Оценочное средство	
	Не зачтено	Зачтено	Зачтено	Зачтено	для текущего контроля	для промежуточной аттестации
УК-1Способен осуществлять поиск, критический анализ и синтез информации, применять системный подход для решения поставленных задач						

ИД УК 1.2 Осуществляет поиск информации для решения поставленной задачи по различным типам запросов						
Знать	Не знает теоретические основы информатики, сбор, хранение, поиск, переработка, преобразование, распространение информации в медицинских и биологических системах, использование информационных компьютерных систем в медицине и здравоохранении.	Не в полном объеме знает теоретические основы информатики, сбор, хранение, поиск, переработка, преобразование, распространение информации в медицинских и биологических системах, использование информационных компьютерных систем в медицине и здравоохранении.	Знает основные методы сбора, хранения, поиска, переработки, преобразования, распространения информации в медицинских и биологических системах, использование информационных компьютерных систем в медицине и здравоохранении, допускает ошибки	Знает теоретические основы информатики, сбор, хранение, поиск, переработка, преобразование, распространение информации в медицинских и биологических системах, использование информационных компьютерных систем в медицине и здравоохранении.	Собеседование, тестирование.	Собеседование, тестирование
Уметь	Не умеет пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности.	Частично освоено умение пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности.	Правильно использует учебную, научную, научно-популярную литературу, сеть Интернет для профессиональной деятельности, допускает ошибки	Самостоятельно использует учебную, научную, научно-популярную литературу, сеть Интернет для профессиональной деятельности	Тестирование	Собеседование
Владеть	Не владеет навыками поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации.	Не полностью владеет навыками поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации.	Способен использовать навыки поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации.	Владеет навыками поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации.	Собеседование, реферат	Тестирование
ОПК-2 Способен описывать социальные явления и процессы на основе анализа и обобщения профессиональной информации, научных теорий, концепций и актуальных подходов						
ИД ОПК 2.3 Использует в профессиональной деятельности знания в области естественнонаучных дисциплин						
Знать	Фрагментарные знания основ наследственности и изменчи-	Общие, но не структурированные знания основ наслед-	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы	Сформированные систематические знания основ наслед-	Собеседование, тестирование,	Собеседование, тестирование

	<p>ности человека. Методов медицинской генетики, применяемых для оценки действия факторов окружающей среды, для охраны здоровья населения. Популяционных характеристик наследственной патологии человека, ее груза с медицинской и социальной точек зрения. Принципов и методов оказания социальной помощи лицам с наследственной патологией.</p>	<p>ственности и изменчивости человека, Методов медицинской генетики, применяемых для оценки действия факторов окружающей среды, для охраны здоровья населения. Популяционных характеристик наследственной патологии человека, ее груза с медицинской и социальной точек зрения. Принципов и методов оказания социальной помощи лицам с наследственной патологией, допускает существенные ошибки</p>	<p>знания основ наследственности и изменчивости человека. Методов медицинской генетики, применяемых для оценки действия факторов окружающей среды, для охраны здоровья населения. Популяционных характеристик наследственной патологии человека, ее груза с медицинской и социальной точек зрения. Принципов и методов оказания социальной помощи лицам с наследственной патологией, допускает ошибки</p>	<p>ственности и изменчивости человека, Методов медицинской генетики, применяемых для оценки действия факторов окружающей среды, для охраны здоровья населения. Популяционных характеристик наследственной патологии человека, ее груза с медицинской и социальной точек зрения. Принципов и методов оказания социальной помощи лицам с наследственной патологией.</p>	<p>рова- ние</p>	<p>вание</p>
<p>Уметь</p>	<p>Частично освоено умение использовать клинико-генеалогический метод для оценки вредных влияний факторов окружающей среды. Использовать методы медицинской генетики для организации слежения (мониторинга) за отдаленными последствиями экологических воздействий. Проводить мероприятия, направленные на социальную реабилитацию больных с наследственны-</p>	<p>В целом успешное, но не систематически осуществляемое умение использовать клинико-генеалогический метод для оценки вредных влияний факторов окружающей среды. Использовать методы медицинской генетики для организации слежения (мониторинга) за отдаленными последствиями экологических воздействий. Проводить мероприятия, направленные на социальную реабилитацию</p>	<p>В целом успешное, но содержащее отдельные пробелы умение пользоваться клинико-генеалогический метод для оценки вредных влияний факторов окружающей среды. Использовать методы медицинской генетики для организации слежения (мониторинга) за отдаленными последствиями экологических воздействий. Проводить мероприятия, направленные на социальную реабилитацию</p>	<p>Сформированное умение использовать клинико-генеалогический метод для оценки вредных влияний факторов окружающей среды. Использовать методы медицинской генетики для организации слежения (мониторинга) за отдаленными последствиями экологических воздействий. Проводить мероприятия, направленные на социальную реабилитацию больных с наследственны-</p>	<p>Решение ситуационных задач</p>	<p>Тестирование</p>

	ми и врожденными заболеваниями.	больных с наследственными и врожденными заболеваниями.	больных с наследственными и врожденными заболеваниями.	ми и врожденными заболеваниями.		
Владеть	Фрагментарное применение навыков владения методами изучения наследственности человека (цитогенетический, генеалогический, близнецовый методы). Популяционно-статистическим методом оценки мутагенности среды в регионе. Медико-социальной ситуацией по распространенности наследственных заболеваний и врожденных пороков развития в регионе.	В целом успешное, но не систематическое применение навыков владения методами изучения наследственности человека (цитогенетический, генеалогический, близнецовый методы). Популяционно-статистическим методом оценки мутагенности среды в регионе. Медико-социальной ситуацией по распространенности наследственных заболеваний и врожденных пороков развития в регионе.	В целом успешное, но содержащее отдельные пробелы применение навыков владения методами изучения наследственности человека (цитогенетический, генеалогический, близнецовый методы). Популяционно-статистическим методом оценки мутагенности среды в регионе. Медико-социальной ситуацией по распространенности наследственных заболеваний и врожденных пороков развития в регионе.	Успешное и систематическое применение навыков владения методами изучения наследственности человека (цитогенетический, генеалогический, близнецовый методы). Популяционно-статистическим методом оценки мутагенности среды в регионе. Медико-социальной ситуацией по распространенности наследственных заболеваний и врожденных пороков развития в регионе.	Реферат, собеседование	Тестирование, собеседование.

3. Типовые контрольные задания и иные материалы

3.1. Примерные вопросы к зачету, к текущему собеседованию, критерии оценки

(УК-1, ОПК-2)

Раздел 1. Основы наследственности и изменчивости:

1. Понятие генома человека. Гены и их свойства.
2. Закономерности передачи признаков по законам Менделя.
3. Типы наследования: аутосомно-доминантное, аутосомно-рецессивное.
4. Хромосомная теория Т. Моргана. Сцепленное наследование.
5. Сцепленное наследование с полом.
6. Понятие о генных, хромосомных, геномных и мультифакториальных болезнях.
7. Изменчивость как основа эволюции человека.
8. Формы изменчивости: модификационная, комбинативная, мутационная.

Раздел 2. Методы генетики человека:

1. Человек как объект генетики.
2. Методы изучения наследственности человека: клинико-генеалогический, близнецовый.
3. Цитогенетический, биохимический, иммуногенетический методы изучения, дерматоглифика.
4. Методы пренатальной диагностики: УЗИ, инвазивные методы.
5. Массовый и селективный скрининг.

6. Экстракорпоральное оплодотворение, медико-социальные аспекты.
7. Этические вопросы пренатальной диагностики.
8. Методы генной инженерии, их социальная оценка.

Раздел 3. Популяционные характеристики наследственной патологии человека:

1. Основы популяционной генетики человека.
2. Системы браков, медико-генетический и социальный аспекты.
3. Популяционно-статистический метод в генетике человека, закон Харди-Вайнберга.
4. Генетический груз человеческих популяций: сегрегационный и мутационный груз.
5. Мутагенные факторы среды и их роль в патологии человека.
6. Медицинское и социальное значение генетического груза.
7. Медико-социальные мероприятия по снижению генетического груза.

Раздел 4. Профилактика наследственной патологии:

1. Методы профилактики наследственной патологии.
2. Медико-генетическое консультирование населения.
3. Медико-социальные проблемы при наследственных и врожденных заболеваниях, методы их решения.
4. Деонтологические и социальные проблемы в медицинской генетике.
5. Роль социальных служб в профилактике наследственной патологии.
6. Медико-социальная помощь больным с болезнью Дауна.
7. Медико-социальные и этические проблемы установления отцовства.

Критерии оценки:

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.

3.2. Примерные тестовые задания, критерии оценки (УК-1, ОПК-2)

I уровень:

1. Какие наследственные болезни поддаются коррекции специальными диетами: УК-1, ОПК-2
 - а) нейрофиброматоз;
 - б) фенилкетонурия;*
 - в) муковисцидоз;
 - г) галактоземия;*

2. Мутации "сдвиг рамки считывания" возникают в результате: УК-1, ОПК-2
 - а) экспансии тринуклеотидных повторов;
 - б) выпадения одного или нескольких пар нуклеотидов;*
 - в) вставки нуклеотидов;*
 - г) замены пар нуклеотидов

3. Для синдрома Марфана характерны: УК-1, ОПК-2
 - а) аномалии органа зрения;*
 - б) высокий рост;*
 - в) аномалии развития сердечно-сосудистой системы;*
 - г) является хромосомной мутацией;
 - д) менделирующий характер передачи;*
 - е) поражение опорно-двигательного аппарата;*

ж) нейрофибромы

4. Гены комплекса HLA контролируют синтез антигенов, находящихся на поверхности: УК-1, ОПК-2

- а) клеточной мембраны лимфоцитов;*
- б) ядерной мембраны лимфоцитов;
- в) клеточной мембраны эритроцитов*

5. Какие факторы препятствуют реализации наследственной предрасположенности к гипертонической болезни: УК-1, ОПК-2

- а) занятия физической культурой;*
- б) эмоциональные нагрузки;
- в) правильное чередование труда и отдыха;*
- г) употребление алкоголя.

6. К факторам, повышающим риск мультифакториальной болезни, относятся: УК-1, ОПК-2

- а) наличие аналогичной болезни у кровных родственников;*
- б) гетерозиготность по аутосомно-рецессивной болезни;
- в) вредные факторы окружающей среды;*
- г) большое число детей в семье.

7. Определение концентрации АФП в крови беременной является скринирующим методом дородовой диагностики: УК-1, ОПК-2

- а) хромосомной патологии;*
- б) наследственных ферментопатий;
- в) врожденных пороков развития;*
- г) гетерозиготности по гену ганглиозидоза (болезни Тэя- Сакса);

8. Для проведения цитогенетического анализа используются: УК-1, ОПК-2

- а) клетки костного мозга;*
- б) клетки печени;
- в) лимфоциты периферической крови;*
- г) костная ткань.

9. Укажите сроки беременности, в которые проводится амниоцентез с целью диагностики наследственной патологии у плода: УК-1, ОПК-2

- а) 7 - 8 нед.;
- б) 11 - 12 нед.;
- в) 16 - 17 нед.;*
- г) 17-18 нед.;*
- д) 24 - 26 нед.

10. Какая терапия наследственных болезней в настоящее время применяется наиболее часто: УК-1, ОПК-2

- а) симптоматическая;*
- б) патогенетическая;*
- в) этиотропная
- г) физиолечение

11. Укажите правильную формулу кариотипа при синдроме Эдвардса: УК-1, ОПК-2

- а) 46,XY,21+;
- б) 47,XXY;
- в) 47,XX,13+;
- г) 47,XX,18+;*
- д) 46,XX,9p+;
- е) 45,t (13/21);
- ж) 47,XY,18+;*

12. К современным цитогенетическим методикам относятся: УК-1, ОПК-2
- а) исследования полового хроматина;*
 - б) метафазный анализ хромосом;*
 - в) молекулярно-цитогенетический метод (FISH);*
 - г) метод рутинной окраски.
13. Назовите заболевания, причиной которых являются хромосомные мутации: УК-1, ОПК-2
- а) синдром Дауна;*
 - б) синдром Патау;*
 - в) синдром “кошачьего крика”;*
 - г) синдром Марфана;
 - д) синдром Клайнфельтера.*
14. Укажите синдромы, в основе которых лежит анеуплоидия по половым хромосомам: УК-1, ОПК-2
- а) синдром Дауна;
 - б) синдром Патау;
 - в) синдром Клайнфельтера;*
 - г) синдром «кошачьего крика»;
 - д) синдром Шерешевского–Тернера*
15. Для доказательства мультифакториальной природы болезни используются методы: УК-1, ОПК-2
- а) близнецовый;*
 - б) исследование ассоциации генетических маркеров с болезнью;*
 - в) цитогенетический;
 - г) популяционно-статистический*
16. Приведите примеры патологических реакций на пищевые продукты, обусловленных генетическими дефектами: УК-1, ОПК-2
- а) гиполактозия;*
 - б) целиакия;*
 - в) недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы;*
 - г) пигментная ксеродерма.
17. Генная мутация - это: УК-1, ОПК-2
- а) замена одного или нескольких нуклеотидов ДНК;*
 - б) делеция (выпадение) одного или нескольких нуклеотидов;*
 - в) вставка (инсерция) одного или нескольких нуклеотидов;*
 - г) перестановка нуклеотидов внутри гена*
 - д) инверсия участка хромосомы
18. В состав ДНК входят азотистые основания: УК-1, ОПК-2
- а) гуанин;*
 - б) урацил;
 - в) тимин;*
 - г) аденин;*
 - д) цитозин*
19. Что не является продуктом репликации, транскрипции и трансляции: УК-1, ОПК-2
- а) белок;
 - б) РНК;
 - в) ДНК;
 - г) полисахарид;*
 - д) жиры*
20. Укажите правильную форму хромосомного набора у больного с синдромом Клайнфельтера: УК-1,

ОПК-2

- а) 45,X0;
- б) 47,XXX;
- в) 47,XYУ;
- г) 45,XY,5p-;
- д) 48,XXYY*;
- е) 47,XXY*

2 уровень:

1. Признаками аутосомно-доминантного наследования являются: 1. вертикальный характер передачи болезни в родословной; 2. проявление патологического состояния, независимое от пола; 3. вероятность рождения больного ребенка в браке больного и здорового супругов 50 % . УК-1, ОПК-2

- а) правильный ответ 1
- б) правильный ответ 2
- в) правильный ответ 3
- г) правильный ответ 1 и 2
- д) правильный ответ 1, 2 и 3*

2. Сцепленно с X-хромосомой наследуются заболевания: 1. гемофилия, 2. болезнь Дауна, 3. дальтонизм, 4. фенилкетонурия, 5. алкаптонурия. УК-1, ОПК-2

- а) правильный ответ 1, 2 и 3
- б) правильный ответ 1, 3 и 4
- в) правильный ответ 1, 3 и 5
- г) правильный ответ 1 и 3*
- д) правильный ответ 2 и 3

3. Мейоз и митоз отличаются друг от друга: 1. редукцией числа хромосом; 2. особенностями репликации; 3. перекombинация генетического материала; 4. морфологией хромосом. УК-1, ОПК-2

- а) правильный ответ 1
- б) правильный ответ 2
- в) правильный ответ 3.
- г) правильный ответ 4
- д) правильный ответ 1, 2, 3 и 4*

4. К сбалансированным транслокациям относятся: 1. реципрокные; 2. нерципрокные; 3. робертсоновские . УК-1, ОПК-2

- а) правильный ответ 1
- б) правильный ответ 2
- в) правильный ответ 3
- г) правильный ответ 1, 2 и 3*

5. Признаками наследственных заболеваний в целом являются: 1. вовлечение в патологический процесс нескольких систем и органов, 2. сегрегация симптомов в семьях, 3. микроаномалии и нормальные варианты фенотипа в роли диагностических признаков, 4. высокая температура тела, 5. близорукость. УК-1, ОПК-2

- а) правильно 1, 2 и 4
- б) правильно 2, 3 и 4
- в) правильно 1, 2 и 3*
- г) правильно 2, 3 и 5
- д) правильный ответ 1, 2, 3, 4 и 5

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. Брахице-

фалия, шея короткая, толстая, уши маленькие, низко расположенные, разрез глаз косой, с эпикантом, язык большой, не помещается во рту. Крипторхизм. УК-1, ОПК-2

Наиболее вероятный диагноз:

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

2. В медико-генетическую консультацию (МГК) обратилась семья, имеющая ребенка с диагнозом синдром Эдвардса. Супруги фенотипически здоровы и планируют следующую беременность. При этом они просят рассчитать вероятность рождения следующего ребенка здоровым. УК-1, ОПК-2

Какой тип МГК применяется в данном случае.

- а) проспективное
- б) ретроспективное*
- в) консервативное
- г) объективное

Какой метод лабораторного обследования наиболее целесообразен применимо к родителям:

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

Какие предположительные причины возникновения заболевания могут быть выявлены лабораторно:

- а) классическая трисомия у одного из супругов
- б) сбалансированное носительство хромосомной мутации*
- в) полиплоидия у одного из супругов
- г) моносомия у одного из супругов

Прогноз заболевания для ребенка с синдромом Эдвардса, рожденного в данной семье:

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

3. К врачу обратилась девушка 17 лет с низким ростом и отсутствием месячных. При обследовании выявлены: бочкообразная грудная клетка, соски расположены низко и широко расставлены, втянуты, наружные половые органы женского типа, оволосение слабое, молочные железы не развиты, четвертый и пятый пальцы ног укорочены, высокое небо, на шее крыловидные складки. Половой хроматин отрицательный. УК-1, ОПК-2

Вероятный диагноз:

- а) синдром Дауна
- б) синдром Шерешевского-Тернера*
- в) адреногенитальный синдром
- г) трисомия X-хромосомы

У больной ожидается выявление кариотипа:

- а) 45, X0*
- б) 45, XO/46, XY
- в) 46, XX
- г) 46, XY
- д) 47, XXX

Больной назначается лечение:

- а) заместительная терапия эстрогенами*
- б) заместительная терапия кортикостероидами
- в) заместительная терапия андрогенами
- г) витаминотерапия
- д) симптоматическая терапия

Прогноз заболевания:

- а) восстановление детородной функции
- б) умеренная коррекция вторичных половых признаков, бесплодие сохраняется*
- в) полное восстановление вторичных половых признаков и детородной функции
- г) детородная функция восстановится, но половина дочерей будут больны

Критерии оценки:

- «отлично» - 91% и более правильных ответов;
- «хорошо» - 81%-90% правильных ответов;
- «удовлетворительно» - 71%-80% правильных ответов;
- «неудовлетворительно» - 70% и менее правильных ответов.

3.3. Примерные ситуационные задачи, критерии оценки (УК-1, ОПК-2)

1. В медико-генетическую консультацию обратилась женщина по поводу того, что родившаяся у нее дочь страдает поносами, имеет падение веса и у неё отмечается рвота после кормления грудью. Рвота отмечается и после молочной смеси. Сама мать ребенка после употребления молока отмечает вздутие живота. Чувство дискомфорта в животе после приема молока отмечает и ее муж. Какой предположительно можно поставить диагноз? Каков прогноз заболевания и какие рекомендации можно дать родителям ребенка?

2. В медико-генетическую консультацию обратилась здоровая женщина, у которой родился ребенок с заячьей губой, волчьей пастью и катарактой. При опросе выяснилось, что в первой половине беременности мать ребенка переболела корьевой краснухой (вирусным заболеванием). Родители пробанда, дед

и бабушка по линии отца и матери, а также все дяди и тети по линии родителей и их дети - здоровы. Какой предположительно можно поставить диагноз и как его обосновать?

3. Врожденный вывих бедра наследуется доминантно, средняя пенетрантность 25%. Заболевание встречается с частотой 6:10000. Определите число и процент гомозиготных особей по рецессивному гену среди 10 000 населения.

4. Ребенок, 10 месяцев. Родился от первой беременности. Роды в срок с массой тела при рождении 3300г, длиной тела - 52 см. Беременность протекала без особенностей. Закричал сразу. Приложен к груди в первые 30 минут жизни, сосал охотно. В весе прибывал хорошо. На искусственном вскармливании с одного месяца смесью «Тонус». Кожа бледная, голубые глаза. К настоящему времени головку не держит, не сидит, зубы 2/2. Большой родничок 1X1 см. Игрушек не держит, родителей не узнает. Масса тела 8,5кг, длина тела - 70 см., окружность головы - 45см. При осмотре определяется неприятный запах от ребенка. В родословной болел двоюродный брат данного ребенка. Ваш предполагаемый диагноз. Какие необходимы специфические дополнительные исследования? Тип наследования данного заболевания. Лечебная тактика. Прогноз.

5. Пробанд - здоровая женщина имеет четырех братьев, два из которых больны алкаптонурией (отсутствие фермента, окисляющего гомогенизиновую кислоту). Мать пробанда здорова и имеет двух здоровых братьев. Отец пробанда болел алкаптонурией и является двоюродным братом жены. У него есть здоровый брат и здоровая сестра. Бабушка по линии отца была больной и состояла в браке со своим двоюродным здоровым братом. Бабушка и дед пробанда по линии матери здоровы. Определите тип наследования и вероятность рождения больных детей в семье пробанда при условии, если она выйдет замуж за здорового мужчину, мать которого страдает алкаптонурией.

Критерии оценки:

- *«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.

3.4. Примерные задания для написания (и защиты) рефератов, критерии оценки. (УК-1, ОПК-2)

1. Международный проект "Геном человека".
2. Евгеника и неоевгеника.
3. Умственная отсталость и наследственность.
4. Девиантное поведение и наследственность.
5. Наследуется ли алкоголизм и преступность?
5. Роль наследственности и среды в патологии человека.
6. Наследственные и врожденные заболевания в структуре заболеваемости населения.
7. Организация медико-генетической службы в Российской Федерации.
8. Системы браков в разных культурах, медико-генетические последствия.
9. Генетический груз человеческих популяций.
10. Принципы и методы профилактики наследственных и врожденных заболеваний.
11. Роль социальных служб в профилактике наследственной патологии.
12. Медико-генетическая и социальная помощь семьям, имеющим больных с наследственной и врожденной патологией.
13. Деонтологические проблемы пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний.
14. Медико-социальная помощь больным с болезнью Дауна.
15. Медико-социальные и этические проблемы ЭКО.
16. Медико-социальные и этические проблемы установления отцовства.
17. Психические заболевания и наследственность.

Критерии оценки:

«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.

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

4.1. 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 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: трудоёмкость 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
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».

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

4.2. 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 (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 зачетные ведомости и представляются в деканат социально-экономического факультета.

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

4.3. Методика подготовки/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 _____ 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	0	2	

	работу в полном соответствии с требованиями - структура, план, техническое оформление).	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 зачтен / не зачтен

Преподаватель _____ / _____ Дата _____ 2019г.

4.4. Методика проведения приема практических навыков

Оценка уровня освоения практических умений и навыков осуществляется на основании положительных результатов текущего контроля