

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Наумова Наталия Александровна
Должность: Ректор
Дата подписания: 11.09.2025 16:12:19
Уникальный программный ключ:
6b5279da4e034bffa79172803da5b78959f669e2

МИНИСТЕРСТВО ПРОСВЕЩЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования
«ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ ПРОСВЕЩЕНИЯ»
(ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ ПРОСВЕЩЕНИЯ)

Факультет естественных наук
Кафедра общей биологии и биоэкологии

Согласовано
и.о. декана факультета естественных наук
« 24 » 03 2025 г.

/Лялина И.Ю./

Рабочая программа дисциплины

Медицинская генетика

Направление подготовки
06.04.01 Биология

Программа подготовки:
Медико-биологические науки

Квалификация
Магистр

Форма обучения
Очно-заочная

Согласовано учебно-методической комиссией
факультета естественных наук
Протокол « 24 » 03 2025 г. № 6
Председатель УМКом _____
/Лялина И.Ю./

Рекомендовано кафедрой общей
биологии и биоэкологии
Протокол от « 4 » 03 2025 г. № 8
Зав. кафедрой _____
/Гордеев М.И./

Москва
2025

Авторы-составители:

Гордеев М.И., доктор биологических наук, профессор;

Москаев А.В., кандидат биологических наук, доцент;

Рабочая программа дисциплины « Медицинская генетика» составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по направлению подготовки 06.04.01 Биология, утвержденного приказом МИНОБРНАУКИ России от 11.08.2020 г. № 934.

Дисциплина входит в часть, формируемую участниками образовательных отношений Блока 1 «Дисциплины (модули)» и является обязательной для изучения.

Год начала подготовки (по учебному плану) 2025

Содержание

1. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ.....	4
1.1. Цель и задачи дисциплины	4
1.2. Планируемые результаты обучения.....	4
2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ	4
3. ОБЪЁМ И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ.....	4
3.1. Объём дисциплины.....	4
3.2. Распределение часов по темам и видам учебной работы.	5
4. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ	6
5. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕЙ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ДИСЦИПЛИНЕ.....	7
5.1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы	7
5.2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания	8
5.3. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы	10
5.3.1 Примерная тематика лабораторных занятий	10
5.3.2 Примерные вопросы для опроса и собеседования	11
5.3.3 Примерные вопросы для тестовых заданий	12
5.3.4 Примерные темы рефератов	13
5.3.5 Примерные темы докладов	13
5.3.6 Примерные темы презентаций	14
5.3.7 Примерные вопросы к зачёту по дисциплине.....	14
5.4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций.....	15
6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И РЕСУРСНОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ	17
7. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ	Ошибка! Закладка не определена.
8. ИНФОРМАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ ДЛЯ ОСУЩЕСТВЛЕНИЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО ПРОЦЕССА ПО ДИСЦИПЛИНЕ	Ошибка! Закладка не определена.
9. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ.....	Ошибка! Закладка не определена.

1. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ

1.1. Цель и задачи дисциплины

Целью освоения дисциплины «Медицинская генетика» является интеграция знаний, достигнутых современной медицинской генетикой, для совершенствования методов диагностики, лечения и профилактики наследственных заболеваний.

Задачи дисциплины:

- формирование знаний о различных классах наследственных болезней человека;
- овладение методами изучения наследственных болезней, определение характера наследования, цитогенетических, биохимических и молекулярно-генетических методов исследования;
- освоение теоретических знаний об организации и функционировании генома человека, генетической гетерогенности и клиническом полиморфизме наследственных болезней, ДНК-полиморфизме и его влиянии на индивидуальные особенности организма человека на действие внешних факторов, в том числе и на лекарственные препараты.

1.2. Планируемые результаты обучения

В результате освоения данной дисциплины у обучающихся формируются следующие компетенции:

ДПК-2. Способен к проведению доклинических, токсикологических и прочих биомедицинских исследованиях и интерпретации результатов проведенных исследований.

СПК-1. Способен проводить научные исследования в области биологии и биомедицины и интерпретировать результаты исследования.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Дисциплина входит в часть, формируемую участниками образовательных отношений Блока 1 «Дисциплины (модули)» и является обязательной для изучения.

Программа данной дисциплины предусматривает обобщение основных теоретических положений медицинской генетики, знакомство с современными методами генетики человека, а также изучение роли наследственных факторов в возникновении патологических симптомов и признаков в организме человека.

Дисциплина «Медицинская генетика» применима для исследовательской и теоретической работы в рамках подготовки магистерской диссертации.

3. ОБЪЁМ И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Объём дисциплины

	Форма обучения
	Очная
Объем дисциплины в зачетных единицах	3
Объем дисциплины в часах	108
Контактная работа	18,2
Лекции	6
Лабораторные занятия	12

из них, в форме практической подготовки	12
Контактные часы на промежуточную аттестацию	0,2
Зачет	0,2
Самостоятельная работа	82
Контроль	7,8

Форма промежуточной аттестации: зачет с оценкой в 4 семестре.

3.2. Содержание дисциплины

Наименование разделов (тем) Дисциплины с кратким содержанием	Кол-во часов		
	Лекции	Лабораторные занятия	
		Общее кол-во	Из них, в форме практической подготовки
Тема 1. Методы медицинской генетики (клинико-генеалогический метод, популяционно-генетический метод, цитогенетические методы, биохимические методы, молекулярно-генетические методы). Тема 2. Хромосомные синдромы.	2	4	4
Тема 3. Моногенные заболевания человека. Тема 4. Болезни с нетрадиционными типами наследования.	2	4	4
Тема 5. Наследственные болезни обмена. Генетика широко распространенных заболеваний.	2	4	4
Итого:	6	12	12

ПРАКТИЧЕСКАЯ ПОДГОТОВКА

Тема	Задание на практическую подготовку	Количество часов
Тема 1. Методы медицинской генетики	Методы генетики человека: анализ родословных. Методы генетики человека: близнецовый метод. Кариотип человека, число и морфология хромосом человека. Методы приготовления и анализа препаратов хромосом.	4
Тема 2. Моногенные заболевания человека.	Генетические баз данных. Анализ митохондриальной ДНК. Митохондриальные болезни человека. ПЦР.	4

	Популяционно генетический анализ	
Тема 3. Наследственные болезни обмена.	Анализ сцепленных моногенных признаков. Модельные организмы для изучения генетических нарушений у человека. Дрозофила как модель для генетического анализа болезней человека. Наследственные болезни, сцепленные с полом.	4

4. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ

Темы для самостоятельного изучения	Изучаемые вопросы	Количество часов	Формы самостоятельной работы	Методические обеспечения	Формы отчетности
Тема 1. Биохимические методы диагностики наследственных болезней.	Универсальность методов биохимической диагностики. Качественные реакции. Полуколичественные и количественные тесты. Классы веществ, выявляемые различными методами анализа. Диагностика наследственных болезней обмена с помощью различных биохимических методов.	16	Анализ литературных источников, конспектирование	Учебно-методическое обеспечение дисциплины	Доклад, презентация. Реферат.
Тема 2. Клинико-генетические характеристики синдромов, связанных с аномалиями по числу аутосом и по числу половых хромосом.	Синдром Дауна. Синдром Эдвардса Синдром Патау. Синдром Шерешевского-Тернера. Полисомии по X-хромосоме у мужчин и женщин. Полисомия по Y-хромосоме.	16	Анализ литературных источников, конспектирование	Учебно-методическое обеспечение дисциплины	Доклад, презентация. Реферат.
Тема 3. Клинико-генетические характеристики моногенных болезней с менделевским насле-	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия 1А-типа. Болезни ионных каналов. Коллаге-	16	Анализ литературных источников, конспектирование	Учебно-методическое обеспечение дисциплины	Доклад, презентация. Реферат.

дованием. Ауто-сомно-доминантные моногенные заболевания.	нопатии.				
Тема 4. Заболевания, наследуемые сцепленно с полом.	Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна\Бекера. Синдром тестикулярной феминизации. Наследственная моторно-сенсорная нейропатия 1X-типа. Y-сцепленные заболевания.	16	Анализ литературных источников, конспектирование	Учебно-методическое обеспечение дисциплины	Доклад, презентация. Реферат.
Тема 5. Профилактика наследственной патологии.	Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика наследственных болезней. Программы биохимического скрининга. Биоэтические проблемы.	18	Анализ литературных источников, конспектирование	Учебно-методическое обеспечение дисциплины	Доклад, презентация. Реферат.
Итого		82			

5. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕЙ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

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

Код и наименование компетенции	Этапы формирования
ДПК-2. Способен к проведению доклинических, токсикологических и прочих биомедицинских исследованиях и интерпретации результатов проведенных исследований.	1. Работа на учебных занятиях. 2. Самостоятельная работа.
СПК-1. Способен проводить научные исследования в области биологии и биомедицины и интерпретировать результаты исследования.	1. Работа на учебных занятиях. 2. Самостоятельная работа.

5.2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания

Оцениваемые компетенции	Уровень сформированности	Этап формирования	Описание показателей	Критерии оценивания	Шкала оценивания
ДПК-2	Пороговый	1. Работа на учебных занятиях. 2. Самостоятельная работа.	<i>знать:</i> - теоретические основы и достижения медицинской генетики; - этиологию и классификацию наследственных болезней; <i>уметь:</i> - демонстрировать базовые представления о наследственных заболеваниях; - анализировать актуальные проблемы медицинской генетики; - давать оценку научным достижениям и технологиям в области медицинской генетики, возможности применять их в практической деятельности;	Опрос и собеседование, тестирование	Шкала оценивания опроса и собеседования. Шкала оценивания тестирования.
	Продвину- тый	1. Работа на учебных занятиях. 2. Самостоятельная работа.	<i>знать:</i> - теоретические основы и достижения медицинской генетики; - этиологию и классификацию наследственных болезней; <i>уметь:</i> - демонстрировать базовые представления о наследственных заболеваниях; - анализировать актуальные проблемы медицинской генетики; - давать оценку научным достижениям и технологиям в области медицинской генетики, возможности применять их в практической деятельности; <i>владеть:</i>	Доклад, презентация, реферат, практическая подготовка.	Шкала оценивания доклада. Шкала оценивания презентации. Шкала оценивания практической подготовки. Шкала оценивания реферата.

			- основным понятийным аппаратом в области медицинской генетики; - основными методами изучения наследственных болезней; - навыками применения в профессиональной деятельности технологий и современных достижений медицинской генетики.		
СПК-1	Пороговый	1. Работа на учебных занятиях. 2. Самостоятельная работа.	<i>знать:</i> - теоретические основы и достижения медицинской генетики; - этиологию и классификацию наследственных болезней; <i>уметь:</i> - демонстрировать базовые представления о наследственных заболеваниях; - анализировать актуальные проблемы медицинской генетики; - давать оценку научным достижениям и технологиям в области медицинской генетики, возможности применять их в практической деятельности;	Опрос и собеседование, тестирование	Шкала оценивания опроса и собеседования. Шкала оценивания тестирования.
	Продвину- тый	1. Работа на учебных занятиях. 2. Самостоятельная работа.	<i>знать:</i> - теоретические основы и достижения медицинской генетики; - этиологию и классификацию наследственных болезней; <i>уметь:</i> - демонстрировать базовые представления о наследственных заболеваниях; - анализировать актуальные проблемы медицинской генетики; - давать оценку научным достижениям и технологиям в области медицинской генетики, возможности применять их в практической	Доклад, презентация, реферат, практическая подготовка.	Шкала оценивания доклада. Шкала оценивания презентации. Шкала оценивания практической подготовки. Шкала оценивания рефера-

			ской деятельности; <i>владеть:</i> - основным понятийным аппаратом в области медицинской генетики; - основными методами изучения наследственных болезней; - навыками применения в профессиональной деятельности технологий и современных достижений медицинской генетики.		та.
--	--	--	---	--	-----

5.3. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы

Примерные задания практической подготовки

1. Методы генетики человека: анализ родословных.
2. Методы генетики человека: близнецовый метод.
3. Кариотип человека, число и морфология хромосом человека. Методы приготовления и анализа препаратов хромосом.
4. Генетические баз данных.
5. Анализ митохондриальной ДНК. Митохондриальные болезни человека.
6. ПЦР.
7. Популяционно генетический анализ
8. Анализ сцепленных моногенных признаков.
9. Модельные организмы для изучения генетических нарушений у человека. Дрозофила как модель для генетического анализа болезней человека.
10. Наследственные болезни, сцепленные с полом.

Примерная тематика лабораторных занятий

ПРИМЕРНАЯ ТЕМАТИКА ЛАБОРАТОРНЫХ ЗАНЯТИЙ

Содержание занятия	Оборудование
1) Методы генетики человека: анализ родословных. 2) Методы генетики человека: близнецовый метод. 3) Кариотип человека, число и морфология хромосом человека. Методы приготовления и анализа препаратов хромосом. 4) Генетические баз данных. 5) Анализ сцепленных моногенных признаков. 6) Модельные организмы для изучения генетических нарушений у человека. Дрозофила как модель для генетиче-	Проектор, таблицы. Компьютеры (на базе компьютерного класса). Таблицы-схемы. ПЦР-бокс, термоциклеры, центрифуги, камеры для электрофореза, источники питания, системы геле-документации, термоблоки, трансиллюминатор, дозаторы, шейкеры, лабораторный пластик, наборы для выделения и очистки ДНК, реагенты и тест-системы для ПЦР.

ского анализа болезней человека. 7) Наследственные болезни, сцепленные с полом. 8) Анализ митохондриальной ДНК. Митохондриальные болезни человека. 9) ПЦР. 10) Популяционно генетический анализ	
--	--

Примерные контрольно-тренировочные вопросы по темам лабораторных работ:
Тема 1. Методы медицинской генетики.

1. Предмет и задачи медицинской генетики.
2. Этапы развития медицинской генетики.
3. Понятие о мутациях как причине наследственных заболеваний.
4. Хромосомные, геномные и генные мутации.
5. Свойства генов (пенетрантность, экспрессивность гена, феномен антиципации, плейотропное действие).
6. Классификация наследственных болезней.
7. Методы медицинской генетики: клинико-генеалогический, цитогенетический, биохимический, близнецовый, молекулярно-генетический, популяционный.
8. Мультифакториальные заболевания. Генеалогический анализ при мультифакториальных заболеваниях.
9. Методы и формы профилактики болезней с наследственной предрасположенностью.

Примерные вопросы для опроса и собеседования

1. Хромосомные типы определения пола.
2. Наследование признаков, сцепленных с полом. Нерасхождение половых хромосом.
3. Первичное нерасхождение.
4. Вторичное нерасхождение.
5. Хромосомы - группы сцепления генов.
6. Хромосомная теория наследственности Т.Г. Моргана.
7. Типы наследования признаков.
8. Аутосомно-доминантный тип наследования.
9. Аутосомно-рецессивный тип наследования.
10. Доминантный, сцепленный с полом тип наследования.
11. Рецессивный, сцепленный с полом тип наследования.
12. Голандрический тип наследования.
13. Основные этапы развития медицинской генетики.
14. Ген- единица мутации, рекомбинации и функции.
15. Один ген- один фермент.
16. Хромосомный уровень организации генетического материала.
17. Уровни упаковки хроматина.
18. Структурно- функциональная организация хромосом.
19. Эухроматин и гетерохроматин.
20. Структура политенных хромосом и хромосом типа « ламповых щеток».
21. Синаптанемный комплекс.
22. Число и морфология хромосом человека.

Примерные вопросы для тестовых заданий

1. Заболевание фенилкетонурия связано с нарушением какого обмена:
а – углеводного
б – белкового
в – жирового
2. Что является причиной галактоземии:
а – трисомия по 21-й паре хромосом
б – мутация в гене, отвечающем за выработку галактозофосфатуридилтрансферазы
в – мутация в гене, отвечающем за выработку тирозиназы
3. В чем состоит лечение фенилкетонурии:
а – соблюдение диеты, исключающей прием лактозы
б – прием гормональных препаратов
в – соблюдение диеты, исключающей прием фенилаланина
4. К какому типу наследственных болезней относят болезнь Тея-Сакса:
а – генные болезни
б – хромосомные болезни
в – мультифакториальные болезни
5. Укажите мультифакториальную болезнь:
а – синдром Шерешевского-Тернера
б – синдром Дауна
в – гипертония
6. У какой болезни специфическим симптомом является «мышинный запах»:
а – синдром Дауна
б – альбинизм
в – фенилкетонурия
7. В чем состоит причина синдрома Эдвардса:
а – трисомия по 18-й паре хромосом
б – трисомия по 13-й паре хромосом
в – дисомия по У-хромосоме
8. Выберите верный кариотип синдрома Шерешевского-Тернера:
а – 47,XX+18
б – 45,X0
в – 48,XXXX
9. 47,XY+13 – это кариотип:
а – мальчика с синдромом Эдвардса
б – девочки с синдромом Дауна
в – мальчика с синдромом Патау
10. С каким из ниже перечисленных синдромов у детей самая низкая продолжительность жизни:

- а – синдром Патау
- б – синдром Эдвардса
- в – синдром Дауна

11. Укажите генное заболевание:

- а – галактоземия
- б – сахарный диабет
- в – синдром Клайнфельтера

12. Округлая голова, открытый рот, толстые губы, широкое переносье, монголоидные глаза, низкий рост, короткая шея, гипотония – это симптомы:

- а – синдрома Патау
- б – синдрома Дауна
- в – болезни Тея-Сакса

13. Синдромом Шерешевского-Тернера болеют:

- а – только мальчики
- б – только девочки
- в – и мальчики и девочки

Примерные темы рефератов

1. Кариотип человека: методы изучения.
2. Геном человека.
3. Хромосомные болезни.
4. Моногенные болезни.
5. Митохондриальные болезни.
6. Врожденные пороки развития.
7. Методы медицинской генетики.
8. Методы профилактики наследственной и врожденной патологии.
9. Болезни с менделевским типом наследования.
10. Генетический скрининг на врожденную и наследственную патологию.
11. Биоэтические проблемы генотерапии.

Примерные темы докладов

1. Роль наследственных и средовых факторов в формировании патологических процессов.
2. Изменчивость наследственных признаков как основа патологии.
3. Мутации как этиологический фактор наследственных болезней.
4. Клиническая и генетическая классификации наследственных болезней.
5. Генетические основы гомеостаза.
6. Значение генетики для медицины.
7. Врожденные пороки развития.
8. Клинико-генеалогический метод в диагностике наследственных болезней.
9. Лабораторная диагностика наследственных болезней.
10. Компьютерные программы диагностики наследственных болезней.
11. Наследственно обусловленные патологические реакции на действие внешних факторов.
12. Экологическая генетика– основные понятия и значение для медицины.
13. Фармакогенетика.
14. Принципы лечения наследственных болезней.

15. Клеточная и генная терапия наследственных болезней.

Примерные темы презентаций

1. Синдром Дауна.
2. Синдром Патау.
3. Синдром Эдвардса.
4. Синдром Шерешевского–Тернера.
5. Синдром Клайнфельтера.
6. Синдром дисомии по Y-хромосоме.
7. Синдромы полисомии по половым хромосомам.
8. Фенилкетонурия.
9. Галактоземия.
10. Муковисцидоз.
11. Синдром Марфана.
12. Гомоцистинурия.
13. Синдром Элерса–Данлоса.
14. Нейрофиброматоз.
15. Гемофилия.

Примерные вопросы к зачёту с оценкой по дисциплине

1. Предмет и задачи медицинской генетики.
2. Этапы развития медицинской генетики.
3. Современные представления об организации и функционировании генома человека.
4. Генетический полиморфизм.
5. Мутации как этиологический фактор наследственных болезней.
6. Характеристика методов медицинской генетики.
7. Клинико-генеалогический метод.
8. Популяционно-генетический метод.
9. Цитогенетический метод.
10. Биохимические методы.
11. Молекулярно-генетические методы.
12. Классификация хромосомных аномалий у человека.
13. Клинические проявления хромосомных синдромов.
14. Этиология моногенных заболеваний человека.
15. Аутосомно-доминантные моногенные заболевания.
16. Аутосомно-рецессивные моногенные заболевания.
17. Моногенные синдромы нарушения половой дифференцировки.
18. Заболевания, наследуемые сцепленно с полом.
19. Митохондриальные болезни.
20. Болезни геномного импринтинга.
21. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов.
22. Прионные болезни.
23. Наследственные болезни обмена.
24. Болезни с наследственной предрасположенностью.
25. Медико-генетическое консультирование.
26. Пренатальная диагностика наследственных болезней.
27. Программы биохимического скрининга.
28. Биоэтические проблемы профилактики наследственной патологии и генотерапии.

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

Текущий контроль освоения компетенций студентом оценивается из суммы набранных баллов в соответствии с уровнем сформированности компетенций: пороговым или продвинутым. При этом учитывается активность студента на лабораторных занятиях, результаты промежуточных письменных и устных контрольных опросов, итоги контрольных работ (тестов), участие студентов в научной работе (например, написание рефератов, докладов и т.п.). Каждый компонент имеет соответствующий удельный вес в баллах:

- практическая подготовка – 10 баллов,
- опрос и собеседование – 20 баллов
- доклад – 10 баллов,
- реферат – 10 баллов,
- тестирование – 10 баллов;
- презентация – 10 баллов;
- зачет с оценкой – 30 баллов.

Шкала оценивания опроса и собеседования

Уровень оценивания	Критерии оценивания	Баллы
Опрос и собеседование	Свободное владение материалом	4
	Достаточное усвоение материала	3
	Поверхностное усвоение материала	1
	Неудовлетворительное усвоение материала	0

Максимальное количество баллов – 20 (по 4 балла за каждый опрос).

Шкала оценивания практической подготовки

Критерии оценивания	Баллы
Высокая активность на практической подготовке, выполнены лабораторные исследования в количестве не менее 3	10
Средняя активность на практической подготовке, выполнены лабораторные исследования в количестве от 1 до 3	5
Низкая активность на практической подготовке, лабораторное исследование не выполнялось	0

Шкала оценивания доклада

Уровень оценивания	Критерии оценивания	Баллы
Доклад	Ответы на вопросы даны в развернутом виде, с соответствующими пояснениями, при необходимости иллюстрациями.	2
	Ответы на вопросы даны краткие, без пояснений, с использованием некорректной терминологии	1
	Ответы на вопросы «слабые», студент не владеет научной терминологией и материалом	0

Максимальное количество баллов – 10 (по 2 балла за каждый доклад).

Шкала оценивания презентации

Показатель	Баллы
Представляемая информация систематизирована, последовательна и логически связана. Проблема раскрыта полностью. Широко использованы возможности технологии <i>PowerPoint</i> .	2
Представляемая информация в целом систематизирована, последовательна и логически связана (возможны небольшие отклонения). Проблема раскрыта. Возможны незначительные ошибки при оформлении в <i>PowerPoint</i> (не более двух).	1
Представляемая информация не систематизирована и/или не совсем последовательна, не имеет логичной структуры. Проблема раскрыта не полностью. Источниковая база исследования является недостаточной для решения поставленных задач. Выводы не сделаны или не обоснованы. Отсутствуют ссылки на источники информации. Возможности технологии <i>PowerPoint</i> использованы лишь частично.	0

Максимальное количество баллов – 10 (по 2 балла за каждую презентацию).

Шкала оценивания реферата

Уровень оценивания	Критерии оценивания	Баллы
Реферат	Содержание соответствует поставленным цели и задачам, изложение материала отличается логичностью и смысловой завершенностью, студент показал владение материалом, умение четко, аргументировано и корректно отвечать на поставленные вопросы, отстаивать собственную точку зрения	9-10
	Содержание недостаточно полно соответствует поставленным цели и задачам исследования, работа выполнена на недостаточно широкой источниковой базе и не учитывает новейшие достижения науки, изложение материала носит преимущественно описательный характер, студент показал достаточно уверенное владение материалом, однако недостаточное умение четко, аргументировано и корректно отвечать на поставленные вопросы и отстаивать собственную точку зрения	6-8
	Содержание не отражает особенности проблематики избранной темы; содержание работы не полностью соответствует поставленным задачам, источниковая база является фрагментарной и не позволяет качественно решить все поставленные в работе задачи, работа не учитывает новейшие достижения историографии темы, студент показал неуверенное владение материалом, неумение отстаивать собственную позицию и отвечать на вопросы	3-5
	Работа не имеет логичной структуры, содержание работы в основном не соответствует теме, источниковая база исследования является недостаточной для решения поставленных задач, студент показал неуверенное владение материалом, неумение формулировать собственную позицию.	0-2

Максимальное количество баллов – 10 (по 2 балла за каждый реферат).

Шкала оценивания тестирования

Критерии оценивания	Баллы
80-100% правильных ответов - «отлично»	8-10
60-80% правильных ответов - «хорошо»	6-8
30-50% правильных ответов - «удовлетворительно»	3-5
0-20 % правильных ответов - «неудовлетворительно»	2

Шкала оценивания зачета с оценкой

Показатель	Балл
Обучающийся обнаруживает высокий уровень овладения теорией вопроса, знание терминологии, умение давать определения понятиям. Знание персоналий, сопряженных с теоретическим вопросом. Умение проиллюстрировать явление практическими примерами, дает полные ответы на вопросы с приведением примеров и/или пояснений.	30
Обучающийся недостаточно полно освещает теоретический вопрос, определения даются без собственных объяснений и дополнений, ответы на вопросы полные с приведением примеров	16
Обучающийся обнаруживает недостаточно глубокое понимание теоретического вопроса, Определения даются с некоторыми неточностями, дает ответы только на элементарные вопросы, число примеров ограничено	10
Обучающийся обнаруживает незнание основных понятий и определений, не умеет делать выводы, показывает крайне слабое знание программного материала.	1

Итоговая шкала оценивания результатов освоения дисциплины

Итоговая оценка по дисциплине выставляется по приведенной ниже шкале. При выставлении итоговой оценки преподавателем учитывается работа обучающегося в течение освоения дисциплины, а также оценка по промежуточной аттестации.

Баллы, полученные студентом по текущему контролю и промежуточной аттестации	Оценка в традиционной системе
81 – 100	отлично
61 - 80	хорошо
41 - 60	удовлетворительно
0 - 40	неудовлетворительно

6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И РЕСУРСНОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

6.1 Основная литература:

1. Борисова, Т. Н. Медицинская генетика : учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд. — Москва : Юрайт, 2023. — 159 с. — Текст : электронный. — URL: <https://urait.ru/bcode/512854>
2. Медицинская генетика : национальное руководство / под ред. Е. К. Гинтера. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. - Текст: электронный. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463079.html>
3. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с. - Текст: электронный. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html>

6.2. Дополнительная литература:

1. Алферова, Г. А. Генетика : учебник для вузов / Г. А. Алферова, Г. П. Подгорнова, Т. И. Кондаурова . — 3-е изд. — Москва : Юрайт, 2023. — 200 с. — Текст : электронный. — URL: <https://urait.ru/bcode/512672>
2. Алферова, Г. А. Генетика. Практикум : учебное пособие для вузов / Г. А. Алферова, Г. А. Ткачева, Н. И. Прилипко. — 2-е изд. — Москва : Юрайт, 2023. — 175 с. — Текст : электронный. — URL: <https://urait.ru/bcode/513251>
3. Генетика : учебник для вузов / под ред. П. С. Катмакова. — Москва : Юрайт, 2023. — 278 с. — Текст : электронный. — URL: <https://urait.ru/bcode/519244>
4. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова [и др.]. - 4-е изд.. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 192 с. - Текст : электронный. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970470589.html>
5. Клаг, У.С. Основы генетики / У.С. Клаг, М.Р. Каммингс, Ш. А. Спенсер. - Москва : Техносфера, 2021. - 982 с. - Текст : электронный. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785948366234.html>
6. Костерин, О. Э. Основы генетики : учебник. 2-е изд. - Новосибирск : РИЦ НГУ, 2022. - 650 с. - Текст: электронный. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785443713236.html>
7. Нахаева, В. И. Общая генетика. Практический курс : учебное пособие для вузов . — 2-е изд. — Москва : Юрайт, 2023. — 276 с. — Текст : электронный. — URL: <https://urait.ru/bcode/516004>
8. Общая и медицинская генетика. Задачи : учебное пособие / под ред. М. М. Азовой. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 160 с. - 160 с. - Текст : электронный. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970459799.html>
9. Осипова, Л. А. Генетика в 2 ч. : учебное пособие для вузов . — 2-е изд. — Москва : Юрайт, 2023. —Текст : электронный. — URL: <https://urait.ru/bcode/512862>
<https://urait.ru/bcode/513818>
10. Полякова, Т.И. Основы генетики : учебник / Т. И. Полякова, В. В. Русановский, И. Б. Сухов. - М. : Русайнс, 2021. - 106с. — Текст: непосредственный

6.3 Программное обеспечение и Интернет-ресурсы

1. Наука и технология для глобального развития. Раздел об окружающей среде [Электронный ресурс] - <https://www.scidev.net/global/environment/>
2. Образовательный сайт «Вся биология» раздел, посвящённый основам генетики и селекции [Электронный ресурс] — <http://sbio.info/materials/obbiology/obbosnovgen/>
3. Онлайн курс популяционной и эволюционной биологии [Электронный ресурс] —<https://www.coursera.org/learn/genetics-evolution>
4. <http://mygenome.ru/>
5. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>
6. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/>
7. <http://www.scopus.com>
8. <http://www.genecards.com>
9. <http://geneticassociationdb.nih.gov/>
10. <http://www.genenames.org/>
11. <http://molbiol.edu.ru/>
12. <http://learn.genetics.utah.edu/>
13. www.genetics.org
14. <http://ghr.nlm.nih.gov/>

15. <http://www.orpha.net/>
16. <http://www.orphamir.ru/>
17. <http://elementsofmorphology.nih.gov/>
18. <http://compbio.charite.de/phenomizer/>
19. <http://www.gdb.org/gdb/gdbtop.html>
20. <http://www.medicalgenetics.ca/undergraduate.html>

7. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ

1. Методические рекомендации по подготовке к практическим занятиям.
2. Методические рекомендации по организации самостоятельной работы по дисциплинам.

8. ИНФОРМАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ ДЛЯ ОСУЩЕСТВЛЕНИЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО ПРОЦЕССА ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Лицензионное программное обеспечение:

Microsoft Windows

Microsoft Office

Kaspersky Endpoint Security

Информационные справочные системы:

Система ГАРАНТ

Система «КонсультантПлюс»

Профессиональные базы данных

fgosvo.ru – Портал Федеральных государственных образовательных стандартов высшего образования

pravo.gov.ru - Официальный интернет-портал правовой информации

www.edu.ru – Федеральный портал Российское образование

Свободно распространяемое программное обеспечение, в том числе отечественного производства

ОМС Плеер (для воспроизведения Электронных Учебных Модулей)

7-zip

Google Chrome

9. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Материально-техническое обеспечение дисциплины включает в себя:

- учебные аудитории для проведения учебных занятий, оснащенные оборудованием и техническими средствами обучения: учебной мебелью, доской, демонстрационным оборудованием, персональными компьютерами, проектором;
- помещения для самостоятельной работы, оснащенные компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа к электронной информационно-образовательной среде.