

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Наумова Наталия Александровна
Должность: Ректор
Дата подписания: 24.10.2024 14:21:41
Уникальный программный ключ:
6b5279da4e034bff679172803da5b7b559f6c9e2

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

Факультет естественных наук
Кафедра общей биологии и биоэкологии

Согласовано
и.о. декана факультета
« 02 » июль 2023 г.
[подпись]
/Алексеев А.Г./

Согласовано
и.о. декана медицинского факультета
« 05 » 08 2023 г.
[подпись]
/Куликов Д.А./

Рабочая программа дисциплины

Медицинская генетика

Специальность
31.05.01 Лечебное дело

Квалификация
Врач-лечебник

Форма обучения
Очная

Согласовано учебно-методической комиссией
факультета естественных наук
Протокол « 02 » 06 2023 г. № 6
Председатель УМКом [подпись]
/Лялина И.Ю./

Рекомендовано кафедрой общей
биологии и биоэкологии
Протокол от « 29 » 05 2023 г. № 10
Зав. кафедрой [подпись]
/Гордеев М.И./

Мытищи
2023

Авторы-составители:

Гордеев М.И., доктор биологических наук, профессор
Темников А.А., ассистент кафедры общей биологии и биоэкологии.

Рабочая программа дисциплины «Медицинская генетика» составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.05.01 Лечебное дело, утвержденного приказом МИНОБРНАУКИ РОССИИ от 12.08.2020 г. № 988.

Дисциплина входит в модуль «Модуль профильной направленности» в обязательную часть Блока 1 «Дисциплины (модули)» и является обязательной для изучения.

Год начала подготовки (по учебному плану) 2023

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	5
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	7
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	11
5.3.1 Примерная тематика лабораторных занятий	Ошибка! Закладка не определена.
5.3.2 Примерные вопросы для опроса и собеседования	11
5.3.3 Примерные вопросы для тестовых заданий	11
5.3.4 Примерные темы рефератов	13
5.3.5 Примерные темы докладов	Ошибка! Закладка не определена.
5.3.6 Примерные темы презентаций	Ошибка! Закладка не определена.
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	16
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:

ОПК-5. Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Дисциплина входит в модуль «Модуль профильной направленности» в обязательную часть 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» основывается на знаниях таких дисциплин, как «Биология», «Биохимия», «Биомедицинская этика», «Медицинская экология».

3. ОБЪЁМ И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Объём дисциплины

	Форма обучения
	Очная
Объём дисциплины в зачетных единицах	2
Объём дисциплины в часах	72
Контактная работа	34,2
Лекции	10
Лабораторные занятия	24
Контактные часы на промежуточную аттестацию	0,2
Зачет	0,2
Самостоятельная работа	30

Контроль	7,8
----------	-----

Форма промежуточной аттестации: зачет в 7 семестре

3.2. Содержание дисциплины

Наименование разделов (тем) Дисциплины с кратким содержанием	Кол-во часов	
	Лекции	Лабораторная работа
Тема 1. Методы медицинской генетики (клинико-генеалогический метод, популяционно-генетический метод, цитогенетические методы, биохимические методы, молекулярно-генетические методы, близнецовый метод). Кариотип человека, число и морфология хромосом человека. Методы приготовления и анализа препаратов хромосом.	2	4
Тема 2. Хромосомные болезни. Синдром Дауна, Синдром Патау, Синдром Эдвардса, Синдром Клайнфельтера, Синдром ХУУ (47, ХУУ), Синдром Трисомии X (47, XXX), Синдром Тетрасомии X (48, XXXX), Синдром Шерешевского-Терного (моносомия X), Трисомия хромосомы 8 (синдром Варкани), Синдром Вольфа-Хиршхорна (синдром 4p-), Синдром кошачьего крика (моносомия 5p), Синдром Альфи (синдром 9p-), Синдром 18q- (синдром кошачьего глаза/зрачка), Синдром моносомии короткого плеча 18 хромосомы (синдром 18p-).	2	4
Тема 3. Генные заболевания человека. Моногенные болезни с аутосомно-доминантным типом наследования. Моногенные болезни с аутосомно-рецессивным типом наследования. Моногенные болезни сцепленные с половыми хромосомами. Моногенные болезни сцепленные с Y хромосомой.	2	4
Тема 4. Болезни с нетрадиционными типами наследования. Митохондриальные болезни. Болезни импринтинга. Болезни с нарушением репарации ДНК.	2	6
Тема 5. Картирование генома человека. Генетические и физические карты геномов. Карты генома человека. Патологическая анатомия генома человека на примере первой хромосомы.	2	6
Итого:	10	24

4. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ

Темы для самостоятельного изучения	Изучаемые вопросы	Количество часов	Формы самостоятельной работы	Методическое обеспечение	Формы отчетности
Тема 1. Реализация наследственной информации	Геном. Ген. Свойства гена. Классификация генов.	6	Анализ литературных источников,	Основная и дополнительная литература	Конспект

формации.	Генетический код. Экспрессия генов. Репликация – синтез ДНК. Регуляция репликации. Транскрипция – синтез РНК. Регуляция транскрипции. Процессинг – модификации РНК. Трансляция – синтез первичной структуры белка. Регуляция трансляции. Посттрансляционная регуляция белка. Эпигенетические модификации.		конспектирование	тература, интернет-ресурсы	
Тема 2. Закономерности наследования и взаимодействия генов.	Закон расщепления генов. Взаимодействие аллельных генов. Закон независимого наследования генов. Взаимодействие неаллельных генов. Закон сцепленного наследования генов. Наследование генов сцепленных с полом. Кроссинговер.	6	Анализ литературных источников, конспектирование	Основная и дополнительная литература, интернет-ресурсы	Конспект
Тема 3. Клинико-генетические характеристики моногенных болезней с менделевским наследованием. Аутосомно-доминантные моногенные заболевания.	Наследственная моторно-сенсорная нейропатия 1А-типа. Болезни ионных каналов. Коллагенопатии.	6	Анализ литературных источников, конспектирование	Основная и дополнительная литература, интернет-ресурсы	Конспект
Тема 4. Заболевания, наследуемые сцепленно с полом.	Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна\Бекера. Синдром тестикулярной феминизации.	6	Анализ литературных источников, конспектирование	Основная и дополнительная литература, интернет-ресурсы	Конспект

	Наследственная моторно-сенсорная neuropathia 1X-типа. Y-сцепленные заболевания.				
Тема 5. Профилактика наследственной патологии.	Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика наследственных болезней. Программы биохимического скрининга. Биоэтические проблемы.	6	Анализ литературных источников, конспектирование	Основная и дополнительная литература, интернет-ресурсы	Конспект
Итого		30			

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
ОПК-5. Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач.	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

ОПК-5	Пороговый	<p>1. Работа на учебных занятиях.</p> <p>2. Самостоятельная работа.</p>	<p><i>знать:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - теоретические основы и достижения медицинской генетики; - этиологию и классификацию наследственных болезней; <p><i>уметь:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - 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; 	Конспект, опрос и собеседование	Шкала оценивания опроса и собеседования. Шкала оценивания конспекта
	Продвинутый	<p>1. Работа на учебных занятиях.</p> <p>2. Самостоятельная работа.</p>	<p><i>знать:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - теоретические основы и достижения медицинской генетики; - этиологию и классификацию наследственных болезней; <p><i>уметь:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - 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; <p><i>владеть:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - основным понятийным аппаратом в области медицинской генетики; - основными методами изучения наследственных болезней; - навыками применения в профессиональной деятельности технологий и 	Тестирование, контрольная работа	Шкала оценивания тестирования. Шкала оценивания контрольной работы.

			современных достижений медицинской генетики.		
--	--	--	---	--	--

Шкала оценивания конспекта

Критерии оценивания	Баллы
Конспект составлен по плану, соблюдается логичность, последовательность изложения материала, качественное внешнее оформление. Обучающийся полностью раскрыл содержание материала в объеме, предусмотренном программой, изложил материал грамотным языком в определенной логической последовательности, точно используя терминологию и символику; продемонстрировал сформированность и устойчивость полученных знаний. Возможны одна-две неточности при ответе на дополнительные вопросы, которые обучающийся легко исправил по замечанию преподавателя.	9-10
Конспект выполнен по плану, но некоторые вопросы раскрыты не полностью, есть небольшие недочеты в работе. Конспект обучающегося имеет один из недостатков: в изложении вопроса допущены небольшие пробелы, не исказившие содержание ответа; допущены один-два недочета при освещении основного содержания ответа, не исправленные по замечанию преподавателя; допущены ошибки или более двух недочетов при освещении вопросов, легко исправленные по замечанию преподавателя.	6-8
При выполнении конспекта наблюдается отклонение от плана, нарушена логичность, отсутствует внутренняя логика изложения, удовлетворительное внешнее оформление. Обучающийся неполно раскрыл содержание вопроса, но показал общее понимание материала и продемонстрировал умения, достаточные для дальнейшего усвоения программного материала; имеет затруднения или допустил ошибки в определении понятий, использовании терминологии.	1-5
Обучающийся показал полное незнание и непонимание изучаемого материала по дисциплине, тема не раскрыта, неудовлетворительное внешнее оформление.	0

Шкала оценивания опроса и собеседования

Критерии оценивания	Баллы
Ответ отличается глубокими, исчерпывающими знаниями программного материала; студент дает логически последовательные, содержательные, полные, правильные и конкретные ответы на все вопросы; в необходимой мере в ответах на вопросы используется рекомендованная основная и дополнительная литература; в целом ряде случаев обосновывается собственная позиция по затронутым проблемам; присутствуют аргументированные ссылки на литературные исследования. Безупречное знание базовой терминологии, умение раскрыть содержание понятий.	19-20
Вопросы раскрыты достаточно полно и правильно. Активное участие в дискуссии по ответам других отвечающих. Безупречное знание базовой терминологии, умение раскрыть содержание понятий. В ответе студента отсутствуют аргументированные ссылки на литературные исследования.	16-18
Вопросы раскрыты достаточно полно и по большей части правильно. Была удачная попытка дополнять и уточнять ответы других отвечающих. По знанию базовой терминологии замечаний нет. Нарушена логика последовательности изложения материала. Собственная позиция по теме изучаемого мате-	12-15

риала отсутствует или не подкреплена дополнительными литературными исследованиями. Отдельные дефекты логики и содержания ответов у студента все же не позволяют оценить его на «отлично».	
Ответы на вопросы даны отчасти правильно и неполно. Логика ответов недостаточно выстроена. Пропущен ряд важных деталей либо, напротив, в ответе затрагивались посторонние вопросы. Базовая терминология изучаемой дисциплины в целом усвоена удовлетворительно.	9-11
Отдельные фрагментарные правильные мысли все же не позволяют поставить положительную оценку, поскольку в знаниях имеются существенные пробелы и курс в целом не освоен.	5-8
Отвечающий не знает до конца ни одного вопроса, путается в основных базовых понятиях, не в состоянии раскрыть содержание основных терминов.	1-4
Знания по предмету полностью отсутствуют	0

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

Шкала оценивания тестирования

Критерии оценивания	Баллы
80-100% правильных ответов - «отлично»	16-20
60-80% правильных ответов - «хорошо»	10-15
30-50% правильных ответов - «удовлетворительно»	5-9
0-20 % правильных ответов - «неудовлетворительно»	0-4

Шкала оценивания контрольной работы

Критерии оценивания	Баллы
Ответ отличается глубокими, исчерпывающими знаниями программного материала; студент дает логически последовательные, содержательные, полные, правильные и конкретные ответы на все вопросы; в необходимой мере в ответах на вопросы используется рекомендованная основная и дополнительная литература; в целом ряде случаев обосновывается собственная позиция по затронутым проблемам; присутствуют аргументированные ссылки на литературные исследования. Безупречное знание базовой терминологии, умение раскрыть содержание понятий.	28-30
Вопросы раскрыты достаточно полно и правильно. Активное участие в дискуссии по ответам других отвечающих. Безупречное знание базовой терминологии, умение раскрыть содержание понятий. В ответе студента отсутствуют аргументированные ссылки на литературные исследования.	23-27
Вопросы раскрыты достаточно полно и по большей части правильно. Была удачная попытка дополнять и уточнять ответы других отвечающих. По знанию базовой терминологии замечаний нет. Нарушена логика последовательности изложения материала. Собственная позиция по теме изучаемого материала отсутствует или не подкреплена дополнительными литературными исследованиями. Отдельные дефекты логики и содержания ответов у студента все же не позволяют оценить его на «отлично».	18-22
Ответы на вопросы даны отчасти правильно и неполно. Логика ответов недостаточно выстроена. Пропущен ряд важных деталей либо, напротив, в ответе затрагивались посторонние вопросы. Базовая терминология изучаемой дисциплины в целом усвоена удовлетворительно.	13-17
Отдельные фрагментарные правильные мысли все же не позволяют поставить положительную оценку, поскольку в знаниях имеются существенные	8-12

пробелы и курс в целом не освоен.	
Отвечающий не знает до конца ни одного вопроса, путается в основных базовых понятиях, не в состоянии раскрыть содержание основных терминов.	1-7
Знания по предмету полностью отсутствуют	0

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 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, исключая 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 конспектов

1. Геном. Ген. Свойства гена. Классификация генов. Генетический код. Экспрессия генов. Репликация – синтез ДНК. Регуляция репликации. Транскрипция – синтез РНК. Регуляция транскрипции. Процессинг – модификации РНК. Трансляция – синтез первичной структуры белка. Регуляция трансляции. Посттрансляционная регуляция белка. Эпигенетические модификации.
2. Закон расщепления генов. Взаимодействие аллельных генов. Закон независимого наследования генов. Взаимодействие неаллельных генов. Закон сцепленного наследования генов. Наследование генов сцепленных с полом. Кроссинговер.
3. Методы медицинской генетики (клинико-генеалогический метод, популяционно-генетический метод, цитогенетические методы, биохимические методы, молекулярно-генетические методы, близнецовый метод). Кариотип человека, число и морфология хромосом человека. Методы приготовления и анализа препаратов хромосом.
4. Хромосомные болезни. Синдром Дауна, Синдром Патау, Синдром Эдвардса, Синдром Клайнфельтера, Синдром ХУУ (47, ХУУ), Синдром Трисомии Х (47, ХХХ), Синдром Тетрасомии Х (48, ХХХХ), Синдром Шерешевского-Терного (моносомия Х), Трисомия хромосомы 8 (синдром Варкани), Синдром Вольфа-Хиршхорна (синдром 4р-), Синдром кошачьего крика (моносомия 5р), Синдром Альфи (синдром 9р-), Синдром 18q- (синдром кошачьего глаза/зрачка), Синдром моносомии короткого плеча 18 хромосомы (синдром 18р-).
5. Генные заболевания человека. Моногенные болезни с аутосомно-доминантным типом наследования. Моногенные болезни с аутосомно-рецессивным типом наследования. Моногенные болезни сцепленные с половыми хромосомами. Моногенные болезни сцепленные с Y хромосомой.
6. Болезни с нетрадиционными типами наследования. Митохондриальные болезни. Болезни импринтинга. Болезни с нарушением репарации ДНК.
7. Картирование генома человека. Генетические и физические карты геномов. Карты генома человека. Патологическая анатомия генома человека на примере первой хромосомы.

Примерные вопросы контрольной работы

- 1) Заполните таблицу, представив характеристику методам молекулярной цитогенетики.

Методы	Разновидности	Описание	Выявляемые мутации	Недостатки метода
FISH				
CGH				

- 2) Заполните таблицу, описав молекулярно-генетические методы медицинской генетики, используемые в клинической практике.

Метод	Описание	Преимущества	Недостатки
ПЦР с детекцией результатов методом гель-электрофореза			
ПЦР с детекцией результатов в реальном времени			
Секвенирование по			

Сенгеру			
Секвенирование нового поколения (NGS)			

- 3) Заполните таблицу, охарактеризовав генетико-эпидемиологические методы медицинской генетики.

Характеристика	Метод		
	Клинико-генеалогический	Близнецовый	Популяционно-статистический
Описание			
Преимущества			
Недостатки			

- 4) Заполните таблицу, описав способы окрашивания хромосом методами классической цитогенетики.

Способ окрашивания	Описание
Монохромно окрашенные хромосомы	
G-окрашивание (GTG)	
R-окрашивание (RHG)	
C-окрашивание (CBG)	
NOR-окрашивание	
Сестринские хроматидные обмены(СХО)	

Примерные вопросы к зачёту 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.
29. Генетические и физические карты геномов.
30. Карты генома человека.
31. Патологическая анатомия генома человека на примере первой хромосомы.

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

Освоение дисциплины предусматривает следующие формы текущего контроля: конспект, опрос и собеседование, контрольная работа, тестирование.

Требования к оформлению и выполнению всех предусмотренных критериев оценивания и форм отчетности отражены в методических рекомендациях.

Максимальное количество баллов, которое может набрать студент в течение семестра за различные виды работ – 80 баллов.

Максимальная сумма баллов, которые может получить студент на зачете – 20 баллов.

Максимальная сумма баллов студентов по изучаемой дисциплине составляет 100 баллов.

Формой промежуточной аттестации является зачет, который проходит в форме устного собеседования по вопросам.

На зачете обучающийся должен давать развернутые ответы на теоретические вопросы, проявляя умение делать самостоятельные обобщения и выводы, приводя достаточное количество примеров.

Шкала оценивания зачета

Критерии оценивания	Баллы
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.	20
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 по дисциплине

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

Баллы, полученные студентами в течение освоения дисциплины	Оценка по дисциплине
81-100	зачтено
61-80	зачтено
41-60	зачтено
0-40	Не зачтено

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 организации самостоятельной работы

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

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.