

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ
ФЕДЕРАЦИИ

**Федеральное государственное автономное
образовательное учреждение высшего образования
«Национальный исследовательский Нижегородский государственный университет
им. Н.И. Лобачевского»**

Институт биологии и биомедицины
(факультет / институт / филиал)

УТВЕРЖДЕНО

Президиумом ученого совета ННГУ

протокол от

«30» ноября 2022 г., № 13

Рабочая программа дисциплины (модуля)

Основы клинической генетики

Уровень высшего образования

Магистратура

Направление подготовки / специальность

06.04.01 – Биология

Направленность образовательной программы

Нейробиология

Квалификация (степень)

Магистр

Форма обучения

Очная

Нижний Новгород

2023 год начала подготовки

1. Место дисциплины в структуре ОПОП

Дисциплина «**Основы клинической генетики**» является базовой дисциплиной вариативной части Блока 1 «Дисциплины, модули» (Б1.В.01). Трудоемкость дисциплины составляет 4 зачетные единицы. Дисциплина преподаётся в 1-м семестре.

Освоение курса базируется на знаниях, умениях, навыках и компетенциях, сформированных на предшествующем уровне образования. Для изучения дисциплины магистрант должен освоить следующие дисциплины: генетика, цитология, молекулярная биология, биохимия.

Целью освоения дисциплины «Основы клинической генетики» является: формирование знаний генетических основ наследственности и изменчивости у биосистем, в том числе молекулярных механизмов, лежащих в основе этих явлений, а также основ медико-генетического консультирования, знаний о генетических патологиях, методах диагностики и предупреждения генетических заболеваний.

2. Планируемые результаты обучения по дисциплине, соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (компетенциями выпускников)

В результате освоения дисциплины студент должен:

Знать общие принципы генетического исследования, основные методы диагностики генетических патологий, синдромы и патологические состояния, связанные с геномными и хромосомными мутациями.

Уметь самостоятельно анализировать имеющуюся информацию и демонстрировать базовые представления о современных достижениях в области клинической генетики.

Владеть навыками использования современных методов получения и интерпретации биологической информации при проведении научных исследований, способностью представлять и докладывать результаты научно-исследовательской работы.

Формируемые компетенции (код, содержание компетенции)	Планируемые результаты обучения по дисциплине(модулю), характеризующие этапы формирования компетенций		Наименование оценочного средства
	Индикатор достижения компетенции (код, содержание индикатора)	Результаты обучения по дисциплине	
ПК-2. Способен использовать современные методы обработки и интерпретации биологической информации при проведении научных исследований, современную аппаратуру информационно-коммуникационные	ПК-2.1. Знает: - современные методические подходы при выполнении биологических, биомедицинских и экологических исследований, обработке и интерпретации полученных результатов;	Знает основные генетические методы исследования: генеалогический, близнецовый, гибридологический и т.д.	Вопросы на собеседовании и доклады к семинарским занятиям

технологии при выполнении полевых и лабораторных биологических, экологических работ (в соответствии с направленностью программы магистратуры).	устройство и правила эксплуатации полевого и лабораторного оборудования.		
	ПК-2.2. Умеет: - использовать современную приборную базу для биологических, биомедицинских и экологических исследований, методически грамотного применения статистических и аналитических подходов в обработке результатов	Умеет использовать современные приборы для анализа биоматериала: инвертированные микроскопы, амплификационное оборудование, ламинарные боксы и т.д.	Вопросы на собеседовании и доклады к семинарским занятиям
	ПК-2.3. Владеет - навыками работы на современном полевом и лабораторном оборудовании, интерпретации научной биологической информации с применением статистических и аналитических подходов.	Владеет методами обработки и интерпретации полученной в эксперименте информации.	Вопросы на собеседовании и доклады к семинарским занятиям

3. Структура и содержание дисциплины

3.1 Трудоемкость дисциплины

	очная форма обучения
Общая трудоемкость	2 ЗЕТ
Часов по учебному плану	72
в том числе	
аудиторные занятия (контактная работа): - занятия лекционного типа - лабораторные работы	
самостоятельная работа	
КСР	43
Промежуточная аттестация – экзамен	36

3.2.Содержание дисциплины

Наименование и краткое содержание разделов и тем дисциплины (модуля), Форма промежуточной аттестации по дисциплине (модулю)	Всего (часы)	В том числе				
		Контактная работа (работа во взаимодействии с преподавателем), часы из них				Самостоятельная работа обучающегося, час
		Занятия лекционного типа	Занятия семинарского типа	Занятия лабораторного типа	Всего	
	Очная	Очная	Очная	Очная	Очная	Очная
Тема 1 Введение. Предмет и методы современной клинической генетики	8	1	1	0	2	6
Тема 2 Медико-генетическое консультирование	7	1	1	0	2	5
Тема 3 Генеалогический метод генетического исследования. Анализ и составление родословных	7	1	1	0	2	5
Тема 4 Кариограмма. Хромосомы человека. Группы хромосом человека.	7	1	1	0	2	5
Тема 5 Клинические аспекты молекулярно-генетических исследований	7	1	1	0	2	5
Тема 6	7	1	1	0	2	5

Классификация наследственных заболеваний						
Тема 7 Хромосомные болезни	7	1	1	0	2	5
Тема 8 Моногенные болезни	7	1	1	0	2	5
Тема 9 Клиническая картина отдельных форм моногенных болезней с разными типами наследования.	7	1	1	0	2	5
Тема 10 Клиническая диагностика наследственных заболеваний	7	1	1	0	2	5
Тема 11 Пренатальная диагностика	7	1	1	0	2	5
Тема 12 Профилактика врожденных и наследственных заболеваний	7	1	1	0	2	5
Тема 13 Эпигенетика.	7	1	1	0	2	5
Тема 14 Эффективность медико-генетических консультаций	7	1	1	0	2	5
Тема 15 Этические вопросы клинической генетики	7	1	1	0	2	5
В т.ч. текущий контроль	2					
Промежуточная аттестация – Экзамен – 36 часов						

Практическая подготовка направлена на формирование и развитие:

- практических навыков в соответствии с профилем 06.04.01 – Биология, направленность - Биоинформатика

- компетенций – **ПК-2** Способен использовать современные методы обработки и интерпретации биологической информации при проведении научных исследований, современную аппаратуру и информационно-коммуникационные технологии при выполнении лабораторных биологических работ.

Текущий контроль успеваемости реализуется в рамках занятий семинарского типа.

4. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

Предусмотрены следующие виды самостоятельной работы студентов:

- изучение основной и дополнительной литературы (учебников, справочных материалов, специальных источников, монографий, статей из периодических изданий и т.п.);
- подготовка сообщений/докладов с использованием компьютерных презентаций;
- подготовка к контрольным работам;
- подготовка к зачету.

Контрольные вопросы и задания для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины приведены в п. 5.2.

Методические указания по подготовке студентов к текущему и промежуточному контролю по дисциплине «Клиническая генетика»

Подготовка к устному опросу

Все перечисленные виды самостоятельной работы представляют собой систему заданий, позволяющих оценить уровень знаний по основным разделам, темам, проблемам дисциплины, а также умений синтезировать материал предшествующих дисциплин.

При подготовке к ним студенту необходимо:

- 1) ознакомиться с соответствующей темой программы изучаемой дисциплины;
- 2) изучить рекомендованную учебно-методическую литературу по данной теме;
- 4) тщательно изучить лекционный материал;
- 5) повторить материалы предшествующих дисциплин.

Устный опрос базируется на вопросах, сформулированных по каждому разделу и теме дисциплины и представленных в п.6 данной программы.

Контрольные работы проводятся по темам «Основы медико-генетического консультирования», «Методы диагностики генетических заболеваний», «Характеристика отдельных генетических заболеваний».

Подготовка к экзамену

Промежуточная аттестация по итогам освоения дисциплины проходит в форме экзамена. Вопросы для подготовки к экзамену представлены в п.6 данной программы.

5. Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине включающий:

5.1. Описание шкал оценивания результатов обучения по дисциплине

Уровень сформированности компетенций (индикатора достижения компетенций)	Шкала оценивания сформированности компетенций						
	«плохо»	«неудовлетворительно»	«удовлетворительно»	«хорошо»	«очень хорошо»	«отлично»	«превосходно»
3 (ПК-2) Знать современные методические подходы при выполнении биологических, биомедицинских исследований, обработке и интерпретации полученных результатов; устройство и	Отсутствие знаний материала	Наличие грубых ошибок в основном материале	Знание основного материала при наличии ошибок	Знание основного материала с заметными погрешностями	Знание основного материала с незначительными погрешностями	Знание основного материала без ошибок	Знание основного и дополнительного материала без ошибок

правила эксплуатации лабораторного оборудования.							
У (ПК-2) Уметь использовать современную приборную базу для биологических, биомедицинских исследований, методически грамотного применения статистических и аналитических подходов в обработке результатов	Отсутствие минимальных умений. Невозможность оценить наличие умений вследствие отказа обучающегося от ответа	При решении стандартных задач не продемонстрированы основные умения. Имели место грубые ошибки	Продемонстрированы основные умения. Решены типовые задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, но не в полном объеме	Продемонстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, в полном объеме, но некоторые с недочетами	Продемонстрированы все основные умения. Решены все основные задачи. Выполнены все задания, в полном объеме, но некоторые с недочетами	Продемонстрированы все основные умения, решены все основные задачи с отдельными несущественными недочетами, выполнены все задания в полном объеме	Продемонстрированы все основные умения. Решены все основные задачи. Выполнены все задания, в полном объеме без недочетов
В (ПК-2) Владеть навыками работы на современном лабораторном оборудовании, интерпретации научной биологической информации с применением статистических и аналитических подходов.	Отсутствие минимальных умений. Невозможность оценить наличие умений вследствие отказа обучающегося от ответа	При решении стандартных задач не продемонстрированы основные умения. Имели место грубые ошибки	Продемонстрированы основные умения. Решены типовые задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, но не в полном объеме	Продемонстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, в полном объеме, но некоторые с недочетами	Продемонстрированы все основные умения. Решены все основные задачи. Выполнены все задания, в полном объеме, но некоторые с недочетами	Продемонстрированы все основные умения, решены все основные задачи с отдельными несущественными недочетами, выполнены все задания в полном объеме	Продемонстрированы все основные умения. Решены все основные задачи. Выполнены все задания, в полном объеме без недочетов
Шкала оценок по проценту правильно выполненных заданий	0-20%	21-50%	51-70%	71-80%	81-90%	91-99%	100%

Шкала оценки при промежуточной аттестации

Оценка		Уровень подготовки
Не зачтено	Плохо	Студент отказался отвечать на экзаменационный билет.
	Неудовлетворительно	Подготовка недостаточная и требует дополнительного изучения материала. Студент не может ответить, как на теоретические вопросы билета, так и на наводящие и дополнительные вопросы экзаменатора. Студент пропустил большую часть занятий, не делал доклада.
Зачтено	Удовлетворительно	Минимально достаточный уровень подготовки. Студент показывает минимальные теоретические знания, делает существенные ошибки (не более 3), но при ответе на вопросы, может правильно сориентироваться и в общих чертах дать правильный ответ. Студент посещал занятия.
	Хорошо	В целом хорошая подготовка с заметными ошибками или недочетами. Студент дает ответы на все теоретические вопросы билета, но имеются неточности в определениях понятий. Допускаются ошибки при ответах на дополнительные и уточняющие вопросы экзаменатора. Студент работал на семинарских занятиях, делал доклад.
	Очень хорошо	В целом хорошая подготовка с незначительными ошибками. Студент дает полные ответы на теоретические вопросы билета, но имеются неточности в определениях понятий. Студент работал на семинарских занятиях, делал хороший доклад.
	Отлично	Полное знание программного материала, логически стройное его изложение, умение применять ее возможностями ее применения на практике. Студент дал ответ на все теоретические вопросы билета. Студент активно работал на семинарских занятиях. Отличный доклад.
	Превосходно	Глубокое знание программного материала, логически стройное его изложение, умение применять ее возможностями ее применения на практике. Студент дал полный и развернутый ответ на все теоретические вопросы билета и дополнительные вопросы преподавателя, активно работал на семинарских занятиях. Отличный доклад.

5.2. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки результатов обучения

1. Предмет и задачи медицинской генетики.
2. Организация медико-генетической службы.
3. Вклад наследственной патологии в структуру детской заболеваемости и смертности.
4. Этиология и патогенез наследственных болезней.
5. Понятие о хромосомных, геномных и генных мутациях, как причине наследственных заболеваний.
6. Свойства генов (пенетрантность, экспрессивность гена, феномен антиципации, плейотропное действие гена).
7. Классификация наследственных заболеваний.

8. Основные методы медицинской генетики и их применение в клинической практике: клинико-генеалогический, цитогенетический, биохимический, близнецовый, популяционный, молекулярно-генетический методы.
9. Основные типы наследования генных болезней, их характеристика.
10. Генетический прогноз и методы профилактики болезней с отягощенной наследственностью.
11. Митохондриальные заболевания.
12. Моногенные болезни

Критерии и процедуры оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю), характеризующих этапы формирования компетенций

Для оценивания результатов обучения в виде знаний используются следующие процедуры и технологии:

- *устные ответы на вопросы при фронтальном опросе* на семинарских занятиях;
- *индивидуальный устный ответ* по тематике доклада;
- *собеседование* на зачете.

Для оценивания результатов обучения в виде владений используются следующие процедуры и технологии:

- *письменные ответы* на вопросы контрольных заданий.

Для оценивания результатов обучения в виде умений используются следующие процедуры и технологии:

- *доклад с презентацией.*

Типовые задания или иные материалы, необходимые для оценки результатов обучения, характеризующих этапы формирования компетенций

1. Для оценки сформированности знаний компетенции ПК-2 используется *устный опрос* по вопросам, выносимым на семинарские занятия и зачет.

Устный опрос используется для контроля знаний студентов в качестве проверки результатов освоения основных категорий, принципов и закономерностей по дисциплине «Клиническая генетика».

Примеры вопросов для устного опроса на семинарских занятиях:

1. Примеры моногенных болезней
2. Принципы составления родословной
3. Группы хромосом человека
4. Генеалогический метод генетического исследования
5. Цитогенетические методы
6. Профилактика наследственных заболеваний
7. Фенилкетанурия. Характеристика заболевания

Примеры вопросов для подготовки к зачету:

1. Клинико-генеалогический метод
2. Составление родословной
3. Генеалогический анализ
4. Цитогенетические методы
5. Получение препаратов митотических хромосом
6. Окраска препаратов
7. Молекулярно-цитогенетические методы .

8. Показания для проведения цитогенетических исследований
9. Синдром Марфана
10. Синдром Элерса-Данло
11. Фенилкетонурия
12. Муковисцидоз

13. Клинико-цитогенетические характеристики наиболее распространенных хромосомных болезней
14. Синдром Дауна
15. Синдром Патау (трисомия 13)
16. Синдром Эдвардса (трисомия 18)
17. Трисомия 8
18. Полисомии по половым хромосомам
19. Синдром трипло-Х (47,XXX)
20. Синдром Клайнфельтера
21. Синдром дисомии по Y-хромосоме (47,XYY)
22. Синдром Шерешевского-Тернера (45,X)
23. Синдромы частичных анеуплоидий
24. Синдром "кошачьего крика"
25. Мутации как этиологический фактор наследственных болезней
26. Наследственность и патогенез наследственных болезней

Время, выделяемое на выполнение задания, составляет 10-15 минут, проводится вначале семинарского занятия.

Пример контрольного задания.

1. Анализ кариограммы человека
 2. Разложение хромосом человека по группам
2. Для оценки сформированности **владений** компетенции ПК-2 используется доклад-презентация.

Примерные темы докладов с использованием компьютерных презентаций:

1. Пренатальная диагностика
2. Метод FISH-гибридизация
3. Генная терапия
4. Цитогенетический метод в клинической практике
5. Синдром Дауна
6. Синдром Патау
7. Синдром "кошачьего крика"

Примеры вопросов письменного опроса на семинарских занятиях:

1. Кариограмма. Принцип метода.
2. Классификация хромосом человека
3. Близнецовый метод исследования
4. Генеалогический метод генетического исследования

5. Цитогенетические методы
6. Методы ДНК-диагностики наследственных болезней
7. Геномные мутации. Примеры заболеваний.
8. Хромосомные мутации. Примеры заболеваний.
9. Классификация наследственной патологии
10. Принципы пренатальной диагностики
11. Методы современной молекулярно-генетической диагностики

Примеры вопросов для подготовки к экзамену:

27. Клинико-генеалогический метод
28. Составление родословной
29. Генеалогический анализ
30. Цитогенетические методы
31. Получение препаратов митотических хромосом
32. Окраска препаратов
33. Молекулярно-цитогенетические методы.
34. Показания для проведения цитогенетических исследований
35. Синдром Марфана
36. Синдром Элерса-Данло
37. Фенилкетонурия
38. Муковисцидоз
39. Клинико-цитогенетические характеристики наиболее распространенных хромосомных болезней
40. Синдром Дауна
41. Синдром Патау (трисомия 13)
42. Синдром Эдвардса (трисомия 18)
43. Трисомия 8
44. Полисомии по половым хромосомам
45. Синдром трипло-Х (47,XXX)
46. Синдром Клайнфельтера
47. Синдром дисомии по Y-хромосоме (47,XYY)
48. Синдром Шерешевского-Тернера (45,X)
49. Синдромы частичных анеуплоидий
50. Синдром "кошачьего крика"
51. Мутации как этиологический фактор наследственных болезней
52. Наследственность и патогенез наследственных болезней

Время, выделяемое на выполнение задания, составляет 10-15 минут, проводится вначале семинарского занятия.

Пример контрольного задания.

3. Анализ кариограммы человека
4. Разложение хромосом человека по группам

Примерные темы докладов с использованием компьютерных презентаций:

8. Пренатальная диагностика
9. Метод FISH-гибридизация

10. Генная терапия
11. Цитогенетический метод в клинической практике
12. Синдром Дауна
13. Синдром Патау
14. Синдром "кошачьего крика"

6. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

а) Основная литература:

1. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. Учебник. – М.: Медицина. - 2003. – 448 с.
2. Гинтер Е.К., Золотухина Т.В. и др. Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней. Методическое пособие для врачей. – М. – 2009.
3. Иллариошкин С.Н. ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование. – М.: МИА. – 2004.
4. Кеннет Л. Джонс. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиту. Атлас-справочник, перевод А.Г. Азова и др. – М., 2011.
5. Козлова С.И., Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. – М.: Т-во научных изданий КМК; Авторская академия. – 3-е изд. - 2007. - 448 с.
6. Козлова С.И., Ижевская В.Л. Медико-генетическое консультирование. Учебное пособие. - М. – 2005.
7. Медицинская генетика / Пер. с англ. А.Ш. Латыпова; под ред. Н.П. Бочкова: - М.: ГЕОТАР-МЕДИА. – 2010. – 624 с.: ил.
8. Немцова М.В., Захарова Е.Ю., Стрельников В.В. ДНК-диагностика наследственных заболеваний. Методические рекомендации для врачей. – М. – 2010.
9. Наследственные болезни: руководство / Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. (Серия "Национальные руководства") –М.-ГЭОТАР-МЕДИА - 2013. - 936 с.
10. Современное медико-генетическое консультирование. Под редакцией Е.К. Гинтера, С.И. Козловой. – М.: Авторская академия – 2016. – 304 с.

7. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Дисциплина обеспечена Учебными аудиториями для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, промежуточной аттестации, а также помещениями для самостоятельной работы. Для обучения студентов названной дисциплине имеются в наличии: кабинеты, оборудованные мультимедийными средствами обучения: компьютеры, оснащенные лицензионным ПО с выходом в интернет, медиа-проекторы.

Программа составлена в соответствии с требованиями ОС ННГУ

Авторы _____ Ведунова М.В.
_____ Турубанова В.Д.

Рецензент _____ Козина Н.К.

Заведующий кафедрой _____ Ведунова М.В.

Программа одобрена на заседании Методической комиссии Института биологии и биомедицины от 06.09.2022 года, протокол № 1.