

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

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

Институт клинической медицины

УТВЕРЖДЕНО
решением Ученого совета ННГУ
протокол № 10 от 02.12.2024 г.

Рабочая программа дисциплины

Медицинская генетика

Уровень высшего образования
Ординатура

Направление подготовки / специальность
31.08.59 - Офтальмология

Направленность образовательной программы
Офтальмология

Форма обучения
очная

г. Нижний Новгород

2025 год начала подготовки

1. Место дисциплины в структуре ОПОП

Дисциплина Б1.О.07 Медицинская генетика относится к обязательной части образовательной программы.

2. Планируемые результаты обучения по дисциплине, соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (компетенциями и индикаторами достижения компетенций)

Формируемые компетенции (код, содержание компетенции)	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), в соответствии с индикатором достижения компетенции		Наименование оценочного средства	
	Индикатор достижения компетенции (код, содержание индикатора)	Результаты обучения по дисциплине	Для текущего контроля успеваемости	Для промежуточной аттестации
УК-1: Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте	УК-1.1: Критически и системно анализирует возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте УК-1.2: Определяет возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте	УК-1.1: Знать: критический и системный анализ возможностей и способов применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте Уметь: критически и системно анализировать возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте Владеть: критическим и системным анализом возможностей и способов применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте УК-1.2: Знать: определение возможностей и способов применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте Уметь: определять возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Контрольная работа	Зачёт: Контрольные вопросы

		Владеть: определением возможностей и способами применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте		
ОПК-4: Способен проводить клиническую диагностику и обследование пациентов	ОПК-4.1: Проводит клиническую диагностику и обследование пациентов ОПК-4.2: Назначает пациентам лабораторно-инструментальные исследования	ОПК-4.1: Знать: проведение клинической диагностики и обследование пациентов Уметь: проводить клиническую диагностику и обследование пациентов Владеть: проведением клинической диагностики и обследование пациентов ОПК-4.2: Знать: алгоритм назначения пациентам лабораторно-инструментальные исследования Уметь: назначать пациентам лабораторно-инструментальные исследования Владеть: алгоритмом назначения пациентам лабораторно-инструментальные исследования	Задачи	Зачёт: Контрольные вопросы
ОПК-5: Способен назначать лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях, контролировать его эффективность и безопасность	ОПК-5.1: Назначает лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях ОПК-5.2: Контролирует эффективность и безопасность назначенного лечения	ОПК-5.1: Знать: алгоритм назначения лечения пациентам при заболеваниях и (или) состояниях Уметь: назначать лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях Владеть: алгоритмом назначения лечения пациентам при заболеваниях и (или) состояниях ОПК-5.2: Знать: алгоритм контроля эффективности и безопасности назначенного лечения Уметь: контролировать	Контрольная работа	Зачёт: Контрольные вопросы

		<p>эффективность и безопасность назначенного лечения</p> <p>Владеть: алгоритмом контроля эффективности и безопасности назначенного лечения</p>		
<p>ПК-1: Проведение медицинского обследования, назначения лечения и проведения лечения пациентов с заболеваниями органа зрения в амбулаторных условиях и (или) в условиях дневного стационара, в стационарных условиях.</p>	<p>ПК-1.1: Проводит обследование пациентов с заболеваниями органа зрения в условиях дневного стационара, в стационарных условиях с целью установления диагноза.</p> <p>ПК-1.2: Назначает лечение пациентам с заболеваниями органа зрения в условиях дневного стационара, в стационарных условиях, контролирует его эффективность и безопасность.</p> <p>ПК-1.3: Оказывает медицинскую помощь пациентам с заболеваниями органа зрения в условиях дневного стационара, в стационарных условиях в экстренной форме.</p>	<p>ПК-1.1:</p> <p>Знать: алгоритм проведения обследования пациентов с заболеваниями органа зрения в условиях дневного стационара, в стационарных условиях с целью установления диагноза</p> <p>Уметь: проводить обследование пациентов с заболеваниями органа зрения в условиях дневного стационара, в стационарных условиях с целью установления диагноза</p> <p>Владеть: алгоритмом проведения обследования пациентов с заболеваниями органа зрения в условиях дневного стационара, в стационарных условиях с целью установления диагноза</p> <p>ПК-1.2:</p> <p>Знать: алгоритм назначения лечения пациентам с заболеваниями органа зрения в условиях дневного стационара, в стационарных условиях, контролирует его эффективность и безопасность</p> <p>Уметь: назначать лечение пациентам с заболеваниями органа зрения в условиях дневного стационара, в стационарных условиях, контролирует его эффективность и безопасность</p> <p>Владеть: алгоритмом назначения лечения пациентам с заболеваниями органа зрения в условиях дневного стационара, в стационарных условиях, контролирует его эффективность и</p>	Контрольная работа	<p>Зачёт:</p> <p>Контрольные вопросы</p>

		<p>безопасность</p> <p>ПК-1.3:</p> <p>Знать: алгоритм оказания медицинской помощи пациентам с заболеваниями органа зрения в условиях дневного стационара, в стационарных условиях в экстренной форме</p> <p>Уметь: оказывать медицинскую помощь пациентам с заболеваниями органа зрения в условиях дневного стационара, в стационарных условиях в экстренной форме</p> <p>Владеть: алгоритмом оказания медицинской помощи пациентам с заболеваниями органа зрения в условиях дневного стационара, в стационарных условиях в экстренной форме</p>		
--	--	--	--	--

3. Структура и содержание дисциплины

3.1 Трудоемкость дисциплины

	очная
Общая трудоемкость, з.е.	2
Часов по учебному плану	72
в том числе	
аудиторные занятия (контактная работа):	
- занятия лекционного типа	4
- занятия семинарского типа (практические занятия / лабораторные работы)	20
- КСР	1
самостоятельная работа	47
Промежуточная аттестация	0
	Зачёт

3.2. Содержание дисциплины

(структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и виды учебных занятий)

Наименование разделов и тем дисциплины	Всего (часы)	в том числе	
		Контактная работа (работа во взаимодействии с преподавателем),	Самостоятельная работа

		часы из них			обучающегося, часы
		Занятия лекционного типа	Занятия семинарского типа (практические занятия/ лабора- торные работы), часы	Всего	
	О Ф О	О Ф О	О Ф О	О Ф О	О Ф О
Тема 1. История развития генетики	9.5	0.5	4	4.5	5
Тема 2. Основные понятия генетики	7.5	0.5	2	2.5	5
Тема 3. Генетика пола.	7.5	0.5	2	2.5	5
Тема 4. Сцепленное наследование генов и кроссинговер	8.5	0.5	2	2.5	6
Тема 5. Современные представления о явлении изменчивости	8.5	0.5	2	2.5	6
Тема 6. Молекулярная генетика	7.5	0.5	2	2.5	5
Тема 7. Внеядерное наследование	7.5	0.5	2	2.5	5
Тема 8. Генетика популяций	7.25	0.25	2	2.25	5
Тема 9. Генетика человека	7.25	0.25	2	2.25	5
Аттестация	0				
КСР	1				1
Итого	72	4	20	25	47

Содержание разделов и тем дисциплины

Тема 1. История развития генетики, предмет, цель, задачи и место генетики среди естественнонаучных дисциплин, практическое использование достижений генетики.

Тема 2. Основные понятия генетики. Законы Г. Менделя и условия их выполнения. Биологическое значение и механизмы явления доминирования. Взаимодействие неаллельных генов.

Тема 3. Генетика пола.

Тема 4. Сцепленное наследование генов и кроссинговер. Генетическая рекомбинация.

Процессы, ведущие к рекомбинации у бактерий и вирусов.

Тема 5. Современные представления о явлении изменчивости. Типы изменчивости. Химический и радиационный мутагенез.

Тема 6. Молекулярная генетика. Регуляция экспрессии гена. Геномика и протеомика. Генная инженерия. Эпигенетика.

Тема 7. Внеядерное наследование.

Тема 8. Генетика популяций. Основы селекции.

Тема 9. Генетика человека. Медицинская генетика. Онкогенетика.

4. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

Самостоятельная работа обучающихся включает в себя подготовку к контрольным вопросам и заданиям для текущего контроля и промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины приведенным в п. 5.

Борисова Т. Н. Медицинская генетика : учебное пособие / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. - 2-е изд. ; испр. и доп. - Москва : Юрайт, 2023. - 159 с. - (Высшее образование). - ISBN 978-5-534-07338-6. - Текст : электронный // ЭБС "Юрайт". <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=846583&idb=0>

5. Фонд оценочных средств для текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации по дисциплине (модулю)

5.1 Типовые задания, необходимые для оценки результатов обучения при проведении текущего контроля успеваемости с указанием критериев их оценивания:

5.1.1 Типовые задания (оценочное средство - Контрольная работа) для оценки сформированности компетенции УК-1:

1. Каковы основные методы молекулярной генетики, и как они применяются в клинической практике?
2. Опишите роль генетического консультирования в профилактике наследственных заболеваний.
3. Как современные достижения в области геномики влияют на диагностику и лечение заболеваний?
4. Что такое персонализированная медицина, и как она связана с медицинской генетикой?
5. Каковы этические аспекты использования генетической информации в медицине?

5.1.2 Типовые задания (оценочное средство - Контрольная работа) для оценки сформированности компетенции ОПК-5:

1. Каковы основные принципы выбора терапии для пациентов с наследственными заболеваниями?
2. Как оценить эффективность лечения у пациентов с генетическими заболеваниями?
3. Каковы основные методы мониторинга безопасности лечения у пациентов с наследственными заболеваниями?
4. Как генетические тесты могут влиять на выбор терапии для пациентов с онкологическими заболеваниями?
5. Каковы подходы к индивидуализации лечения на основе генетических данных?

5.1.3 Типовые задания (оценочное средство - Контрольная работа) для оценки сформированности компетенции ПК-1:

1. Каковы основные генетические заболевания, влияющие на здоровье органов зрения?
2. Как провести генетическое обследование пациента с наследственными заболеваниями глаз?
3. Как генетическая предрасположенность может влиять на развитие катаракты?
4. Каковы методы диагностики наследственных заболеваний, связанных с органом зрения?
5. Как оценить риск передачи наследственного заболевания глаз от родителей к детям?

Критерии оценивания (оценочное средство - Контрольная работа)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	Обучающийся раскрыл содержание материала в объеме, предусмотренном программой, изложил материал грамотным языком в определенной логической последовательности, точно используя терминологию данного предмета как учебной дисциплины; отвечал самостоятельно без наводящих вопросов преподавателя. Возможны одна – две неточности при ответе, которые обучающийся легко исправил по замечанию преподавателя.
не	Обучающийся не раскрыл основное содержание учебного материала; обнаружено незнание

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	или неполное понимание обучающимся большей или наиболее важной части учебного материала; допущены грубые ошибки при ответах на экзаменационные вопросы, которые не исправлены после нескольких наводящих вопросов преподавателя.

5.1.4 Типовые задания (оценочное средство - Задачи) для оценки сформированности компетенции ОПК-4:

1. У крупного рогатого скота безрогость доминирует над рогатостью, красная окраска неполно доминирует над белой. Гетерозиготы чалые (светло-красные). Скрещены две гомозиготы – рогатое красное животное и комолое белое. Какие фенотипы будут у F2?
2. Окраска кроликов определяется 2 неаллельными генами. От скрещивания белых и голубых кроликов получили в F1 черных потомков. В F2: 67 черных, 27 голубых и 34 белых кролика. Напишите схему скрещиваний. Как наследуется окраска у кроликов?
3. У человека рост определяется тремя полимерными генами. Рост рецессивной тригомозиготы 150 см, а доминантной тригомозиготы – 180 см. Низкорослая женщина вышла замуж за мужчину среднего роста. У них 4 детей – 150, 155, 160, 165 см. Напишите генотипы родителей и генотипы всех возможных у них детей.

Критерии оценивания (оценочное средство - Задачи)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	Ответ на вопрос задачи дан правильный. Объяснение хода её решения подробное, последовательное, грамотное, с теоретическими обоснованиями (в т.ч. из лекционного курса), с необходимым схематическими изображениями и демонстрациями на анатомических препаратах (если необходимо), с правильным и свободным владением клинической терминологией; ответы на дополнительные вопросы верные, чёткие.
не зачтено	Ответ на вопрос задачи дан неправильный. Объяснение хода её решения дано неполное, непоследовательное, с грубыми ошибками, без теоретического обоснования (в т.ч. лекционным материалом); ответы на дополнительные вопросы неправильные (отсутствуют).

5.2. Описание шкал оценивания результатов обучения по дисциплине при промежуточной аттестации

Шкала оценивания сформированности компетенций

Уровень сформированности компетенций (индикатора достижения компетенций)	неудовлетворительно	удовлетворительно	хорошо	отлично
	не зачтено	зачтено		
<u>Знания</u>	Уровень знаний ниже минимальных	Минимально допустимый уровень	Уровень знаний в объеме,	Уровень знаний в объеме,

	требований. Имели место грубые ошибки	знаний. Допущено много негрубых ошибок	соответствующем программе подготовки. Допущено несколько негрубых ошибок	соответствующем программе подготовки, без ошибок
<u>Умения</u>	При решении стандартных задач не продемонстрированы основные умения. Имели место грубые ошибки	Продemonстрированы основные умения. Решены типовые задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, но не в полном объеме	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания в полном объеме, но некоторые с недочетами	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с отдельными незначительными недочетами, выполнены все задания в полном объеме
<u>Навыки</u>	При решении стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки. Имели место грубые ошибки	Имеется минимальный набор навыков для решения стандартных задач с некоторыми недочетами	Продemonстрированы базовые навыки при решении стандартных задач с некоторыми недочетами	Продemonстрированы навыки при решении нестандартных задач без ошибок и недочетов

Шкала оценивания при промежуточной аттестации

Оценка		Уровень подготовки
зачтено	отлично	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «отлично», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «отлично»
	хорошо	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «хорошо», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «хорошо»
	удовлетворительно	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «удовлетворительно», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «удовлетворительно»
не зачтено	неудовлетворительно	Хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «неудовлетворительно».

5.3 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки результатов обучения на промежуточной аттестации с указанием критериев их оценивания:

5.3.1 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции УК-1

1. Каковы основные принципы и методы генетического скрининга в популяциях?
2. Какова роль мультидисциплинарного подхода в лечении генетических заболеваний?
3. Каковы возможности применения генетических технологий в онкологии?
4. Как генетические исследования могут помочь в профилактике заболеваний в определенных группах населения?
5. Каковы основные принципы и подходы к интерпретации результатов генетического тестирования?

5.3.2 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции ОПК-4

1. Каковы основные этапы клинической диагностики наследственных заболеваний?
2. Как правильно собирать семейный анамнез для оценки риска наследственных заболеваний?
3. Какие методы молекулярной диагностики используются для выявления генетических заболеваний?
4. Каковы основные показания для проведения генетического тестирования у пациентов?

5. Как интерпретировать результаты генетического тестирования в клинической практике?

5.3.3 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции ОПК-5

1. Каковы основные аспекты подготовки пациента к началу генетической терапии?
2. Как контролировать долгосрочные эффекты лечения у пациентов с наследственными заболеваниями?
3. Каковы основные методические подходы к лечению генетических синдромов?
4. Как оценить влияние сопутствующих заболеваний на выбор терапии у пациентов с генетическими заболеваниями?
5. Каковы методы оценки соответствия лечения клиническим рекомендациям для пациентов с наследственными заболеваниями?

5.3.4 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции ПК-1

1. Как генетическая информация может повлиять на выбор консервативного лечения заболеваний органа зрения?
2. Каковы особенности ведения пациентов с синдромами, связанными с заболеваниями глаз?
3. Как оценить влияние сопутствующих заболеваний на выбор терапии у пациентов с заболеваниями глаз?
4. Каковы основные принципы подготовки пациента к хирургическому лечению заболеваний органа зрения?
5. Каковы методы оценки качества жизни пациентов с наследственными заболеваниями глаз?

Критерии оценивания (оценочное средство - Контрольные вопросы)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	Обучающийся раскрыл содержание материала в объеме, предусмотренном программой, изложил материал грамотным языком в определенной логической последовательности, точно используя терминологию данного предмета как учебной дисциплины; отвечал самостоятельно без наводящих вопросов преподавателя. Возможны одна – две неточности при ответе, которые обучающийся легко исправил по замечанию преподавателя.
не зачтено	Обучающийся не раскрыл основное содержание учебного материала; обнаружено незнание или неполное понимание обучающимся большей или наиболее важной части учебного материала; допущены грубые ошибки при ответах на экзаменационные вопросы, которые не исправлены после нескольких наводящих вопросов преподавателя.

6. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)

Основная литература:

1. Гинтер Е.К. Медицинская генетика : национальное руководство : практическое руководство / Гинтер Е.К.; Пузырев В.П.; Куцев С.И. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. - ISBN 978-5-9704-6307-9., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=807577&idb=0>.

Дополнительная литература:

1. Медицинская генетика / Бочков Н.П., Асанов А.Ю., Жученко Н.А., Субботина Т.И., Филиппова М.Г., Филиппова Т.В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=790087&idb=0>.

Программное обеспечение и Интернет-ресурсы (в соответствии с содержанием дисциплины):

ЭБС «Юрайт». Режим доступа: <http://biblio-online.ru>.

ЭБС «Консультант студента». Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru>.

ЭБС «Лань». Режим доступа: <http://e.lanbook.com/>.

ЭБС «Znaniyum.com». Режим доступа: www.znaniyum.com.

7. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

Учебные аудитории для проведения учебных занятий, предусмотренных образовательной программой, оснащены мультимедийным оборудованием (проектор, экран), техническими средствами обучения, специализированным оборудованием: мебелью и техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации большой аудитории.

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

Программа составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВО по направлению подготовки/специальности 31.08.59 - Офтальмология.

Автор(ы): Шарабрин Евгений Георгиевич, доктор медицинских наук.

Заведующий кафедрой: Шарабрин Евгений Георгиевич, доктор медицинских наук.

Программа одобрена на заседании методической комиссии от 25.04.24, протокол № 4.