

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

УТВЕРЖДЕНО

решением президиума Ученого совета ННГУ

протокол № 1 от 16.01.2024 г.

Рабочая программа дисциплины

Основы клинической генетики

Уровень высшего образования

Магистратура

Направление подготовки / специальность

06.04.01 - Биология

Направленность образовательной программы

Нейробиология

Форма обучения

очная

г. Нижний Новгород

2024 год начала подготовки

1. Место дисциплины в структуре ОПОП

Дисциплина Б1.В.01 Основы клинической генетики относится к части, формируемой участниками образовательных отношений 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
ПК-2: Способен использовать современные методы обработки и интерпретации биологической информации при проведении научных исследований, современную аппаратуру и информационно-коммуникационные технологии при выполнении полевых и лабораторных биологических, экологических работ (в соответствии с направленностью программы магистратуры)	<p>ПК-2.1: Знает: - современные методические подходы при выполнении биологических, биомедицинских и экологических исследований, обработке и интерпретации полученных результатов; устройство и правила эксплуатации полевого и лабораторного оборудования</p> <p>ПК-2.2: Умеет: - использовать современную приборную базу для биологических, биомедицинских и экологических исследований, методически грамотного применения статистических и аналитических подходов в обработке результатов</p> <p>ПК-2.3: Владеет - навыками работы на современном полевом и лабораторном оборудовании, интерпретации научной биологической информации с применением статистических и аналитических подходов</p>	<p>ПК-2.1: Знает основные генетические методы исследования: генеалогический, близнецовый, гибридологический и т.д.</p> <p>ПК-2.2: Умеет использовать современные приборы для анализа биоматериала: инвертированные микроскопы, амплификационное оборудование, ламинарные боксы и т.д.</p> <p>ПК-2.3: Владеет методами обработки и интерпретации полученной в эксперименте информации.</p>	<p>Доклад-презентация</p> <p>Контрольная работа</p> <p>Опрос</p>	<p>Зачёт:</p> <p>Контрольные вопросы</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	0
- занятия семинарского типа (практические занятия / лабораторные работы)	28
- КСР	1
самостоятельная работа	43
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), часы из них			Самостоятельная работа обучающегося, часы
		Занятия лекционного типа	Занятия семинарского типа (практические занятия/ лабора- торные работы), часы	Всего	
	0 ф 0	0 ф 0	0 ф 0	0 ф 0	0 ф 0
Тема 1 Введение. Предмет и методы современной клинической генетики	5		2	2	3
Тема 2 Медико-генетическое консультирование	4		2	2	2
Тема 3 Генеалогический метод генетического исследования. Анализ и составление родословных	5		1	1	4
Тема 4 Кариограмма. Хромосомы человека. Группы хромосом человека.	5		2	2	3
Тема 5 Клинические аспекты молекулярно- генетических исследований	5		2	2	3
Тема 6 Классификация наследственных заболеваний	5		2	2	3
Тема 7 Хромосомные болезни	5		1	1	4
Тема 8 Моногенные болезни	5		2	2	3
Тема 9 Клиническая картина отдельных форм моногенных болезней с разными типами наследования.	5		2	2	3
Тема 10 Клиническая диагностика наследственных заболеваний	5		2	2	3
Тема 11 Пренатальная диагностика	5		2	2	3
Тема 12 Профилактика врожденных и наследственных заболеваний	5		2	2	3
Тема 13 Эпигенетика	4		2	2	2
Тема 14 Эффективность медико- генетических консультаций	4		2	2	2

Тема 15 Этические вопросы клинической генетики	4		2	2	2
Аттестация	0				
КСР	1			1	
Итого	72	0	28	29	43

Содержание разделов и тем дисциплины

Практическая подготовка направлена на формирование и развитие:

- практических навыков в соответствии с профилем 06.04.01 – Биология
- 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

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.

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.

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 - Доклад-презентация) для оценки сформированности компетенции ПК-2:

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"

Критерии оценивания (оценочное средство - Доклад-презентация)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	Доклад полностью отражает тему, студент хорошо ориентируется в материале, способен ответить на вопросы, презентация соответствует содержанию доклада
не зачтено	Доклад не отражает тему, студент не владеет материалом, не может ответить на вопросы, презентация не отражает содержание доклада

5.1.2 Типовые задания (оценочное средство - Контрольная работа) для оценки сформированности компетенции ПК-2:

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 оценивания (оценочное средство - Контрольная работа)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	знание основного материала с рядом негрубых ошибок до знания основного и дополнительного материала без ошибок и погрешностей; способность решения основных стандартных задач с негрубыми ошибками до способности решения стандартных задач и широкого круга нестандартных задач; наличие минимально необходимого множества навыков до наличия всех навыков, продемонстрированное в стандартных и нестандартных ситуациях
не зачтено	отсутствие знаний материала или наличие грубых ошибок в основном материале; отсутствует способность решения стандартных задач или наличие грубых ошибок при решении стандартных задач; полное отсутствие навыков, предусмотренных компетенцией или отсутствие ряда важнейших навыков, предусмотренных данной компетенцией

5.1.3 Типовые задания (оценочное средство - Опрос) для оценки сформированности компетенции ПК-2:

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

Критерии оценивания (оценочное средство - Опрос)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	Уровень знаний в полном объеме, соответствующем программе подготовки, допускаются несколько негрубых ошибок.
не зачтено	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки.

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

Шкала оценивания сформированности компетенций

Уровень сформированности компетенций (индикатор достижения компетенций)	плохо	неудовлетворительно	удовлетворительно	хорошо	очень хорошо	отлично	превосходно
	не зачтено		зачтено				
<u>Знания</u>	Отсутствие знаний теоретического материала. Невозможность оценить полноту знаний вследствие отказа обучающегося от ответа	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки	Минимально допустимый уровень знаний. Допущено много негрубых ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько негрубых ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько несущественных ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Ошибок нет.	Уровень знаний в объеме, превышающем программу подготовки.
<u>Умения</u>	Отсутствие минимальных умений. Невозможность оценить наличие умений вследствие отказа обучающегося от ответа	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. Выполнены все задания в полном объеме, но некоторые с недочетами	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с отдельными несущественными недочетами, выполнены все задания в полном объеме	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи. Выполнены все задания, в полном объеме без недочетов
<u>Навыки</u>	Отсутствие базовых навыков. Невозможность оценить наличие навыков вследствие отказа обучающегося от ответа	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 базовые навыки при решении стандартных задач без ошибок и недочетов	Продemonстрированы навыки при решении нестандартных задач без ошибок и недочетов	Продemonстрирован творческий подход к решению нестандартных задач

Шкала оценивания при промежуточной аттестации

Оценка		Уровень подготовки
зачтено	превосходно	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «превосходно», продемонстрированы знания, умения, владения по соответствующим компетенциям на уровне выше

		предусмотренного программой
	отлично	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «отлично».
	очень хорошо	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «очень хорошо»
	хорошо	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «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».
	плохо	Хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «плохо»

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 ПК-2

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 Клайнфелтера
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

Критерии оценивания (оценочное средство - Контрольные вопросы)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	Уровень знаний в полном объеме, соответствующем программе подготовки, допускаются несколько негрубых ошибок.
не зачтено	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки.

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>.
2. Бочков Н.П. Наследственные болезни : монография / Бочков Н.П.; Гинтер Е.К.; Пузырев В.П. -

Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 936 с. - ISBN ISBN 978-5-9704-2469-8.,
<https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=734272&idb=0>.

3. 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, 2013., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=663944&idb=0>.

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

ОС Microsoft Windows (XP, Windows7, Windows8)

7. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

Учебные аудитории для проведения учебных занятий, предусмотренных образовательной программой, оснащены мультимедийным оборудованием (проектор, экран), техническими средствами обучения, компьютерами.

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 ОС ННГУ по направлению подготовки/специальности 06.04.01 - Биология.

Автор(ы): Ведунова Мария Валерьевна, доктор биологических наук, профессор.

Заведующий кафедрой: Ведунова Мария Валерьевна, доктор биологических наук.

Программа одобрена на заседании методической комиссии от 05.12.2023, протокол № 2.