

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
решением ученого совета ННГУ
протокол от
«31» мая 2023 г. № 6

Рабочая программа дисциплины

Основы клинической генетики

(наименование дисциплины (модуля))

Уровень высшего образования
магистратура

(бакалавриат / магистратура / специалитет)

Направление подготовки / специальность
06.04.01 Биология

(указывается код и наименование направления подготовки / специальности)

Направленность образовательной программы

Молекулярная биология и иммунология

(указывается профиль / магистерская программа / специализация)

Форма обучения

очная

(очная / очно-заочная / заочная)

Нижний Новгород
2023 год

1. Место и цели дисциплины в структуре ОПОП

Дисциплина «**Основы клинической генетики**» является базовой дисциплиной вариативной части Блока 1 Дисциплины (модули) ООП направления подготовки 06.04.01 «Биология».

Освоение курса «Основы клинической генетики» базируется на знаниях, умениях, навыках и компетенциях, сформированных на предшествующем уровне образования. Для изучения дисциплины «Основы клинической генетики» магистрам необходимо 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 и индикаторами достижения компетенций)

Формируемые компетенции (код, содержание компетенций)	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 и информационно-коммуникационные технологии при выполнении полевых и лабораторных биологических, экологических работ (в соответствии с направленностью программы магистратуры).	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.	Знает основные генетические методы исследования: генеалогический, близнецовый, гибридологический и т.д.	Вопросы на собеседовании и доклады к семинарским занятиям
	ПК-2.2. Умеет: - использовать современную приборную базу для биологических, биомедицинских и экологических исследований,	Умеет использовать современные приборы для анализа биоматериала: инвертированные микроскопы, амплификационное оборудование, ламинарные боксы и	Вопросы на собеседовании и доклады к семинарским занятиям

	методически грамотного применения статистических и аналитических подходов в обработке результатов	т.д.	
	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 - семинарские занятия	
самостоятельная работа	43
КСР	
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 лекционно	Занятия семинарско типа	Занятия лабораторно	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. Классификация наследственных Заболеваний.	7	1	1	0	2	5
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						

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).

Уровень Сформиро- ванности компетен- ций (индикато- ра достижен- ия компетен- ций)	Шкала оценивания сформированности компетенций						
	плохо	неудовлет- во- рительно	удовлетво- рительно	хорошо	очень хорошо	отлично	превосходн- о
	не зачтено		зачтено				
<u>Знания</u>	Отсутстви- е знаний теоретичес- кого материала.	Наличие грубых ошибок в основном материале	Знание основн- ого матери- ала при наличи- и ошибок	Знание основного материала с замечными погрешност- ями	Знание основного материала с незначитель- ными погрешност- ями	Знание основного материала без ошибок	Знание основного и дополнит- ельного материала без ошибок
<u>Умения</u>	Отсутстви- е минимал- ь- ных умений. Невозмо- жность оценить наличие умений вследстви- е отказа обучающ- е- го от ответа	При решении стандарт- ных задач не продемон- стрирова- ны основные умения. Имели место грубые ошибки	Продемон- стрирован- ы основные умения. Решены типовые задачи с негрубы- ми ошибками . Выполнены все задания, но не в полном объеме	Продемон- стрирован- ы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубым и ошибками . Выполнен ы все задания, в полном объеме, но некоторы- е с недочета- ми	Продемонс- т- рирован- ы все основные умения. Решены все основные задачи. Выполне- ны все задания, в полном объеме, но некоторы- е с недочета- ми	Продемон- стрирован- ы все основные умения, решены все основные задачи с отдельны- ми несущест- венными недочета- ми, выполнен- ы все задания в полном объеме	Продемо- нстриро- ваны все основные умения. Решены все основные задачи. Выполне- ны все задания, в полном объеме без недочето- в

<u>Навыки</u>	Отсутстви е минимал ь ных умений. Невозмо жность оценить наличие умений вследстви е отказа обучающ е гося от ответа	При решении стандарт ных задач не продемон стрирова ны основные умения. Имели место грубые ошибки	Продемон стрирован ы основны е умения. Решены типовые задачи с негрубы ми ошибками . Выполне ны все задания, но не в полном объеме	Продемон стрирован ы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубым и ошибками . Выполнен ы все задания, в полном объеме, но некоторые ес недочета ми	Продемонс т рирован ы все основны е умения. Решены все основные задачи. Выполне ны все задания, в полном объеме, но некоторы е с недочета ми	Продемон стрирован ы все основные умения, решены все основные задачи с отдельны ми несущест венными недочета ми, выполнен ы все задания в полном объеме	Продемо нстриро ваны все основные умения. Решены все основные задачи. Выполне ны все задания, в полном объеме без недочетов
---------------	---	--	---	---	--	--	--

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 экзамену.

Методические указания по подготовке студентов к текущему и промежуточному контролю 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 (модулю)

включающий:

5.1. Описание шкал оценивания результатов обучения по дисциплине

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 дает ошибочные ответы, 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 минимальный уровень теоретических знаний, делает существенные ошибки (не более 3), но при ответах на наводящие 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 полный ответ на все теоретические вопросы билета, но имеются неточности в определениях понятий, процессов и т.п. 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 полный ответ на все теоретические вопросы билета, но имеются неточности в определениях понятий, процессов и т.п. Студент работал на семинарских занятиях, делал хороший доклад.
	Отлично	Полное знание программного материала, логически стройное его изложение, умение связать теорию с возможностями ее применения на практике. Студент дал ответ на все теоретические вопросы

		билета, активно работал на семинарских занятиях. Отличный доклад.
	Превосходно	Глубокое знание программного материала, логически стройное его изложение, умение связать теорию с 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.

5.2.1 Контрольные вопросы

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. Фенилкетонурия. 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 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

Время, выделяемое на выполнение задания, составляет 10-15 минут, проводится в начале 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"

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

Примеры вопросов для устного 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 Клайнфелтера
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 в начале семинарского занятия.

Пример контрольного задания.

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

4. Для оценки сформированности **владений** компетенции ПК-2 используется доклад-презентация.

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.
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.
5. Козлова С.И., Ижевская В.Л. Медико-генетическое консультирование. Учебное пособие. – М. – 2005.
6. Медицинская генетика / Пер. с англ. А.Ш. Латыпова; под ред. Н.П. Бочкова: - М.: ГЕОТАР-МЕДИА. – 2010. – 624 с.: ил.
7. Немцова М.В., Захарова Е.Ю., Стрельников В.В. ДНК-диагностика наследственных заболеваний. Методические рекомендации для врачей. – М. – 2010.
8. Наследственные болезни: руководство / Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. (Серия "Национальные руководства") –М.- ГЭОТАР-МЕДИА - 2013. - 936 с.
9. Современное медико-генетическое консультирование. Под редакцией Е.К. Гинтера, С.И.Козловой. – М.: Авторская академия – 2016. – 304 с.

б) Электронный ресурс:

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 дисциплины 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 _____ д.б.н., доц. Ведунова М.В.
(подпись)

Рецензент _____ к.б.н., доц. Ю.В. Сеницына
(подпись)

Заведующий кафедрой
общей и медицинской генетики ИББМ _____
(подпись)

Программа одобрена на заседании Методической комиссии Института биологии и биомедицины от 6.09.2022 года, протокол № 1.