

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

31.08.67 - Хирургия

Направленность образовательной программы

Форма обучения

очная

г. Нижний Новгород

2025 год начала подготовки

1. Место дисциплины в структуре ОПОП

Дисциплина Б1.В.02 Медицинская генетика 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
УК-1: готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	УК-1.1: Не предусмотрено	УК-1.1: Знает сущности методов системного анализа и системного синтеза, понятия «абстракция», его типов и значения. Умеет выделять и систематизировать существенные свойства и связи предметов, отделять их от частных, не существенных; анализировать учебные и профессиональные тексты, анализировать и систематизировать любую поступающую информацию. Владеет навыками анализа методологических проблем, возникающих при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях.	Контрольная работа	Зачёт: Контрольные вопросы
ПК-1: готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа	ПК-1.1: Не предусмотрено	ПК-1.1: Знает основы санитарно-просветительской программы, организацию профилактических мероприятий, направленных на укрепление здоровья населения; принципы ранней диагностики заболеваний, проведения скринингов	Контрольная работа	Зачёт: Контрольные вопросы

<p>жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания</p>		<p>Умеет участвовать в организации санитарно-просветительной работы среди населения; проводить мероприятия по ранней диагностике заболеваний</p> <p>Владеет методиками оценки профилактических мероприятий и степени оздоровительного эффекта; методами ранней диагностики заболеваний, в том числе – организации и проведения скринингов</p>		
<p>ПК-4: готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков</p>	<p>: Не предусмотрено</p>	<p>: Знает социально-гигиенические методики сбора и медико-статистический анализ информации о показателях здоровья населения</p> <p>Умеет собрать и проанализировать информацию о показателях здоровья населения</p> <p>Владеет навыками сбора и медико-статистического анализа информации показателей здоровья населения</p>	<p>Задачи</p>	<p>Зачёт: Контрольные вопросы</p>
<p>ПК-5: готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем</p>	<p>: Не предусмотрено</p>	<p>: Знает этиологию, патогенез гинекологических заболеваний соответственно с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра.</p> <p>Умеет определить основные симптомы, синдромы нозологических форм гинекологических заболеваний в соответствии с Международной статистической</p>	<p>Контрольная работа</p>	<p>Зачёт: Контрольные вопросы</p>

		<p>классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра.</p> <p>Владеет навыками постановки диагноза на основании симптомов, синдромов нозологических форм гинекологических заболеваний в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра.</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), часы из них			Самостоятельная работа обучающегося, часы
		Занятия лекционного типа	Занятия семинарского типа (практические занятия/лабораторные работы), часы	Всего	
	0 Ф 0	0 Ф 0	0 Ф 0	0 Ф 0	0 Ф 0
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 механизмы наследования генетических заболеваний, и как они могут быть проанализированы в контексте семейной истории пациента?
2. Объясните, как мутации в одном гене могут приводить к различным фенотипическим проявлениям. Приведите примеры.
3. Как можно использовать методы генетического скрининга для выявления предрасположенности к наследственным заболеваниям? Каковы этические аспекты этого процесса?
4. Сравните и проанализируйте различия между аутосомно-доминантным и аутосомно-рецессивным типами наследования. Как это влияет на генетическое консультирование?
5. Как современные технологии, такие как CRISPR, могут изменить подходы к лечению генетических заболеваний? Обсудите потенциальные преимущества и риски.

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

1. Как генетическая предрасположенность может влиять на формирование здорового образа жизни у различных групп населения?
2. Какие методы можно использовать для ранней диагностики наследственных заболеваний, и как они могут способствовать предупреждению их распространения?
3. Каковы основные генетические факторы, способствующие развитию хронических заболеваний, и какие мероприятия можно предпринять для их профилактики?
4. Как генетическое консультирование может помочь в формировании здорового образа жизни у людей с наследственной предрасположенностью к заболеваниям?
5. Какие стратегии можно использовать для выявления и устранения факторов окружающей среды, способствующих развитию генетически обусловленных заболеваний?

5.1.3 Типовые задания (оценочное средство - Контрольная работа) для оценки сформированности компетенции ПК-5:

1. Каковы основные генетические синдромы, связанные с аномалиями в хромосомах, и как они классифицируются в Международной статистической классификации болезней (МКБ)?
2. Какие основные симптомы и признаки указывают на наличие генетических заболеваний, и как их можно соотнести с нозологическими формами в МКБ?
3. Каковы критерии диагностики синдрома Дауна, и какие коды МКБ соответствуют этому состоянию?
4. Как генетическая предрасположенность может проявляться в клинических симптомах, и как это отражается в классификации нозологических форм?
5. Каковы основные клинические проявления муковисцидоза, и какой код МКБ используется для его обозначения?

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 ПК-4:

№1. Один ребёнок в семье родился здоровым, а второй имел тяжёлую наследственную болезнь и умер сразу после рождения.

Какова вероятность того, что следующий ребёнок в этой семье будет здоровым? Рассматривается одна пара аутосомных генов.

№2. Растение высокого роста подвергли опылению с гомозиготным организмом, имеющим нормальный рост стебля. В потомстве было получено 20 растений нормального роста и 10 растений высокого роста.

Какому расщеплению соответствует данное скрещивание – 3:1 или 1:1?

№3. При скрещивании чёрных кроликов между собой в потомстве получили чёрных и белых крольчат.

Составить схему скрещивания, если известно, что за цвет шерсти отвечает одна пара аутосомных генов.

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 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, 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 механизмы, с помощью которых эпигенетические изменения могут влиять на экспрессию генов и способствовать развитию заболеваний?
2. Обсудите, как генетическая изменчивость может влиять на ответ организма на фармакологические препараты. Как это связано с концепцией персонализированной медицины?
3. Каковы основные этапы и методы проведения генетического тестирования для выявления наследственных заболеваний? Какие факторы могут повлиять на точность результатов?

4. Как можно использовать геномное редактирование для лечения наследственных заболеваний? Приведите примеры успешных клинических испытаний.
5. Каковы последствия для общества и системы здравоохранения в связи с увеличением доступности генетического тестирования?

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

1. Как генетические факторы могут влиять на развитие хронических заболеваний, и какие мероприятия могут быть предприняты для их профилактики?
2. Каковы основные принципы формирования здорового образа жизни с учетом генетической предрасположенности к заболеваниям?
3. Как генетическое тестирование может быть использовано для ранней диагностики наследственных заболеваний? Приведите примеры.
4. Какие генетические маркеры могут указывать на повышенный риск развития сердечно-сосудистых заболеваний, и как это может повлиять на стратегии профилактики?
5. Как взаимодействие генетических и экологических факторов может способствовать развитию заболеваний? Какие меры можно предпринять для минимизации этих рисков?

5.3.3 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции ПК-4

1. Каковы основные методы сбора данных о здоровье населения, и какие из них наиболее эффективны для изучения генетических факторов?
2. Как можно использовать медико-статистический анализ для оценки распространенности наследственных заболеваний в определенной популяции?
3. Какие социально-гигиенические методики могут быть применены для изучения влияния генетических факторов на здоровье подростков?
4. Какова роль генетической информации в формировании статистических моделей для оценки здоровья населения?
5. Какие показатели здоровья следует учитывать при проведении медико-статистического анализа в контексте генетических заболеваний?

5.3.4 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции ПК-5

1. Каковы основные механизмы наследования генетических заболеваний (аутосомно-доминантное, аутосомно-рецессивное, сцепленное с полом) и примеры заболеваний для каждого типа?
2. Какова роль мутаций в развитии раковых заболеваний, и какие генетические тесты могут быть использованы для их диагностики?
3. Каковы основные методы молекулярной диагностики генетических заболеваний, и как они применяются на практике?
4. Каковы клинические проявления синдрома Марфана, и какова его генетическая основа?
5. Каковы основные симптомы и механизмы действия мутаций в гене CFTR при муковисцидозе?

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

Оценка	Критерии оценивания
	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 «Znanium.com». Режим доступа: www.znanium.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: позволяющим использовать симуляционные технологии, с типовыми наборами профессиональных моделей и результатов лабораторных и инструментальных исследований.

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 31.08.67 - Хирургия.

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

Заведующий кафедрой: Шарабрин Евгений Георгиевич, доктор медицинских наук.

Программа одобрена на заседании методической комиссии от 20.06.2024, протокол № 6.