

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
31.08.60 - Пластическая хирургия

Направленность образовательной программы
Пластическая хирургия

Форма обучения
очная

г. Нижний Новгород

2025 год начала подготовки

1. Место дисциплины в структуре ОПОП

Дисциплина Б1.В.01 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: Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте	УК-1.1: Анализирует достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте УК-1.2: Оценивает 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 достижений 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		
ПК-4: Способен к участию в научно-исследовательской деятельности на основе полученных научных знаний	ПК-4.1: Планирует научно-исследовательскую деятельность ПК-4.2: Осуществляет научно-исследовательскую деятельность	<p>ПК-4.1:</p> <p>Знать: алгоритм планирования научно-исследовательской деятельности</p> <p>Уметь: планировать научно-исследовательскую деятельность</p> <p>Владеть: навыками планирования научно-исследовательской деятельности</p> <p>ПК-4.2:</p> <p>Знать: алгоритм осуществления научно-исследовательской деятельности</p> <p>Уметь: осуществлять научно-исследовательскую деятельность</p> <p>Владеть: алгоритмом осуществления научно-исследовательской деятельности</p>	Контрольная работа	Зачёт: Контрольные вопросы

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. Объясните, как генетические мутации могут влиять на развитие наследственных заболеваний.
2. Какие современные методы молекулярной генетики используются для диагностики генетических заболеваний?
3. Каковы основные принципы генетического консультирования для семей с наследственными заболеваниями?
4. Опишите роль генетических тестов в персонализированной медицине.
5. Как современные достижения в области CRISPR-технологий могут изменить подходы к лечению генетических заболеваний?

5.1.2 Типовые задания (оценочное средство - Контрольная работа) для оценки сформированности компетенции ПК-4:

1. Каковы основные методы молекулярной генетики, используемые в научных исследованиях?
2. Какова роль генетического анализа в диагностике наследственных заболеваний?
3. Какие современные технологии используются для секвенирования ДНК, и как они влияют на медицинскую генетику?
4. Каковы этические аспекты проведения генетических исследований на людях?
5. Как разработать гипотезу для научного исследования в области медицинской генетики?

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.

Оценка	Критерии оценивания
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.

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 несущественными 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 методы исследования генетической изменчивости в популяциях?
2. Как генетическая информация может быть использована для разработки новых лекарств?
3. Объясните, как генетическая диагностика может улучшить качество жизни пациентов.
4. Каковы подходы к управлению рисками при наличии наследственной предрасположенности к заболеваниям?
5. Обсудите влияние окружающей среды на экспрессию генов и развитие заболеваний.

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

1. Каковы современные подходы к терапии генетических заболеваний?
2. Как оценить достоверность и надежность научных данных в области медицинской генетики?
3. Каковы основные тенденции и вызовы в области геномной медицины?
4. Как проводить литературный обзор по теме генетического исследования?
5. Каковы методы генетического скрининга и их применение в клинической практике?

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 «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: наборами демонстрационного оборудования и учебно-наглядных пособий, обеспечивающие тематические иллюстрации.

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 31.08.60 - Пластическая 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.