

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

Молекулярная биология и иммунология

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)	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 ПК-2.2: Умеет: - использовать современную приборную базу для биологических, биомедицинских и экологических исследований, методически грамотного применения статистических и аналитических подходов в обработке результатов ПК-2.3: Владеет - навыками работы на современном полевом и лабораторном оборудовании, интерпретации научной биологической информации с применением статистических и аналитических подходов	ПК-2.1: Знает основные генетические методы исследования: генеалогический, близнецовый, гибридологический и т.д. ПК-2.2: Умеет использовать современные приборы для анализа биоматериала: инвертированные микроскопы, амплификационное оборудование, ламинарные боксы и т.д. ПК-2.3: Владеет методами обработки и интерпретации полученной в эксперименте информации.	Реферат 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	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	17		2	2	15
Тема 2 Медико-генетическое консультирование	4		2	2	2
Тема 3 Генеалогический метод генетического исследования. Анализ и составление родословных	4		2	2	2
Тема 4 Кариограмма. Хромосомы человека. Группы хромосом человека.	4		2	2	2
Тема 5 Клинические аспекты молекулярно-генетических исследований	4		2	2	2
Тема 6 Классификация наследственных заболеваний	4		2	2	2
Тема 7 Хромосомные болезни	4		2	2	2
Тема 8 Моногенные болезни	4		2	2	2
Тема 9 Клиническая картина отдельных форм моногенных болезней с разными типами наследования.	4		2	2	2
Тема 10 Клиническая диагностика наследственных заболеваний	4		2	2	2
Тема 11 Пренатальная диагностика	4		2	2	2
Тема 12 Профилактика врожденных и наследственных заболеваний	4		2	2	2
Тема 13 Эпигенетика.	4		2	2	2
Тема 14 Эффективность медико-генетических консультаций	4		2	2	2

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

Содержание разделов и тем дисциплины

Тема 1 Введение. Предмет и методы современной клинической генетики

Тема 2 Медико-генетическое консультирование

Тема 3 Генеалогический метод генетического исследования. Анализ и составление родословных

Тема 4 Кариограмма. Хромосомы человека. Группы хромосом человека.

Тема 5 Клинические аспекты молекулярно-генетических исследований

Тема 6 Классификация наследственных заболеваний

Тема 7 Хромосомные болезни

Тема 8 Моногенные болезни

Тема 9 Клиническая картина отдельных форм моногенных болезней с разными типами наследования.

Тема 10 Клиническая диагностика наследственных заболеваний

Тема 11 Пренатальная диагностика

Тема 12 Профилактика врожденных и наследственных заболеваний

Тема 13 Эпигенетика.

Тема 14 Эффективность медико-генетических консультаций

Тема 15 Этические вопросы клинической генетики

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.

Самостоятельная работа направлена на изучение всех тем, рассмотренных на лекциях и занятиях практического типа и включает работу в читальном зале библиотеки и в домашних условиях, с доступом к ресурсам Интернет.

Цель самостоятельной работы - подготовка современного компетентного специалиста и формирование способностей и навыков к непрерывному самообразованию и профессиональному совершенствованию. Самостоятельная работа является наиболее

деятельным и творческим процессом, который выполняет ряд дидактических функций: способствует формированию диалектического мышления, вырабатывает высокую культуру умственного труда, совершенствует способы организации познавательной деятельности, воспитывает ответственность, целеустремленность, систематичность и последовательность, развивает у них бережное отношение к своему времени, способность доводить до конца начатое дело. Виды самостоятельной работы в рамках освоения дисциплины: изучение понятийного аппарата и проработка тем дисциплины, подготовка к текущей и промежуточной аттестации. Вся система индивидуальной самостоятельной работы должна быть подчинена усвоению понятийного аппарата, поскольку одной из важнейших задач подготовки современного грамотного специалиста является овладение и грамотное применение профессиональной терминологии. Лучшему усвоению и пониманию дисциплины помогут учебники, монографии,

справочники и интернет ресурсы, указанные в списке литературы. Особое место отводится самостоятельной проработке обучающимися отдельных разделов и тем по изучаемой дисциплине.

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 - Реферат) 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 - Реферат)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	структура и содержание реферата полностью соответствует требованиям, использовано не менее 10-7 современных дополнительных литературных источников; проведен полный сравнительный анализ и синтез материала, сделаны собственные выводы и рекомендации;
не зачтено	нарушена структура, содержание не соответствует требованиям, использованы только учебная литература, отсутствуют анализ, синтез материала, выводы.

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

1. Организация медико-генетической службы.
2. Свойства генов (пенетрантность, экспрессивность гена, феномен антиципации, плейотропное действие гена).
3. Классификация наследственных заболеваний.
4. Основные типы наследования генных болезней, их характеристика.
5. Генетический прогноз и методы профилактики болезней с отягощенной наследственностью.

Критерии оценивания (оценочное средство - Контрольная работа)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	дан полный и развернутый ответ на все поставленные вопросы, изложение материала логично, хорошие знания учебного материала рациональное использование источников

Оценка	Критерии оценивания
	информации
не зачтено	студент не полностью выполнил задание, проявил недостаточный уровень теоретических знаний, контрольная работа содержит противоречивые сведения, задачи в ней решены неверно.

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

Шкала оценивания сформированности компетенций

Уровень сформированности компетенций (индикатора 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	При решении стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки. Имели	Имеется минимальный набор навыков для решения	Продemonстрированы базовые навыки при решении стандартны	Продemonстрированы базовые навыки при решении стандартны	Продemonстрированы навыки при решении нестандарт	Продemonстрирован творческий подход к решению нестандартны

	вследствие отказа обучающегося от ответа	место грубые ошибки	стандартны х задач с некоторым и недочетами	х задач с некоторым и недочетами	х задач без ошибок и недочетов	ных задач без ошибок и недочетов	х 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

Критерии оценивания (оценочное средство - Контрольные вопросы)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	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	Хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «неудовлетворительно» или на уровне

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	«плохо»

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. Наследственные болезни : практическое руководство. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-3969-2., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=734301&idb=0>.
3. Снигур Г. Л. Основы молекулярной генетики : учебное пособие / Снигур Г. Л., Сахарова Э. Ю., Щербакова Т. Н. - 2-е изд. - Волгоград : ВолгГМУ, 2022. - 96 с. - Книга из коллекции ВолгГМУ - Медицина. - ISBN 978-5-9652-0714-5., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=831705&idb=0>.

Дополнительная литература:

1. Белецкая Е. Я. Генетика и эволюция : словарь-справочник / Белецкая Е. Я. - Омск : ОмГПУ, 2013. - 108 с. - Библиогр.: доступна в карточке книги, на сайте ЭБС Лань. - Книга из коллекции ОмГПУ - Биология. - ISBN 978-5-8268-1790-2., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=745048&idb=0>.

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

ЭБС "Консультант студента" <http://www.studentlibrary.ru>

ЭБС "Лань" <http://e.lanbook.com/>

ЭБС "Юрайт" <http://urait.ru>

ЭБС "Znanium.com" www.znanium.com

<http://www.ppr-inf.ru/>

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

7. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

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

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 05.12.2023г., протокол № 2.