

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 № 2 от 28.02.2024 г.

Рабочая программа дисциплины

Медицинская генетика

Уровень высшего образования
Ординатура

Направление подготовки / специальность
31.08.01 - Акушерство и гинекология

Направленность образовательной программы
Акушерство и гинекология

Форма обучения
очная

г. Нижний Новгород

2024 год начала подготовки

1. Место дисциплины в структуре ОПОП

Дисциплина Б1.О.07 Медицинская генетика относится к обязательной части 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: Критически и системно анализирует возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте УК-1.2: Определяет 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 достижения 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		
ОПК-4: Способен проводить клиническую диагностику и обследование пациентов	ОПК-4.1: Проводит клиническую диагностику и обследование пациентов ОПК-4.2: Назначает пациентам лабораторно-инструментальные исследования	ОПК-4.1: Знать: проведение клинической диагностики и обследование пациентов Уметь: проводить клиническую диагностику и обследование пациентов Владеть: проведением клинической диагностики и обследование пациентов ОПК-4.2: Знать: алгоритм назначения пациентам лабораторно-инструментальные исследования Уметь: назначать пациентам лабораторно-инструментальные исследования Владеть: алгоритмом назначения пациентам лабораторно-инструментальные исследования	Задачи	Зачёт: Контрольные вопросы
ОПК-5: Способен назначать лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях, контролировать его эффективность и безопасность	ОПК-5.1: Назначает лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях ОПК-5.2: Контролирует эффективность и безопасность назначенного лечения	ОПК-5.1: Знать: алгоритм назначения лечения пациентам при заболеваниях и (или) состояниях Уметь: назначать лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях Владеть: алгоритмом назначения лечения пациентам при заболеваниях и (или) состояниях ОПК-5.2: Знать: алгоритм контроля эффективности и безопасности назначенного лечения Уметь: контролировать	Контрольная работа	Зачёт: Контрольные вопросы

		<p>эффективность и безопасность назначенного лечения</p> <p>Владеть: алгоритмом контроля эффективности и безопасности назначенного лечения</p>		
<p>ПК-1: Проведение медицинского обследования, назначения лечения и проведения лечения в отношении пациентов в период беременности, в послеродовой период, после прерывания беременности, с гинекологическими заболеваниями и доброкачественными и диффузными изменениями молочных желез в амбулаторных условиях и (или) в условиях дневного стационара, в стационарных условиях</p>	<p>ПК-1.1: Проводит обследования пациентов в период беременности, в послеродовой период, после прерывания беременности, с гинекологическими заболеваниями и доброкачественными диффузными изменениями молочных желез в амбулаторных условиях и (или) в условиях дневного стационара, в стационарных условиях с целью установления диагноза</p> <p>ПК-1.2: Назначает лечение пациентам в период беременности, в послеродовой период, после прерывания беременности, с гинекологическими заболеваниями и доброкачественными диффузными изменениями молочных желез в амбулаторных условиях и (или) в условиях дневного стационара, в стационарных условиях», контролирует его эффективность и безопасность</p> <p>ПК-1.3: Оказывает медицинскую помощь пациентам в период беременности, в послеродовой период, после прерывания беременности, с гинекологическими заболеваниями и доброкачественными диффузными изменениями молочных желез в амбулаторных условиях и (или) в условиях дневного</p>	<p>ПК-1.1:</p> <p>Знать: алгоритм проведения обследования пациентов в период беременности, в послеродовой период, после прерывания беременности, с гинекологическими заболеваниями и доброкачественными диффузными изменениями молочных желез в амбулаторных условиях и (или) в условиях дневного стационара, в стационарных условиях с целью установления диагноза</p> <p>Уметь: проводить обследования пациентов в период беременности, в послеродовой период, после прерывания беременности, с гинекологическими заболеваниями и доброкачественными диффузными изменениями молочных желез в амбулаторных условиях и (или) в условиях дневного стационара, в стационарных условиях с целью установления диагноза</p> <p>Владеть: алгоритмом проведения обследования пациентов в период беременности, в послеродовой период, после прерывания беременности, с гинекологическими заболеваниями и доброкачественными диффузными изменениями молочных желез в амбулаторных условиях и (или) в условиях дневного стационара, в стационарных условиях с целью установления</p>	<p>Контрольная работа</p>	<p>Зачёт:</p> <p>Контрольные вопросы</p>

	<p>стационара, в стационарных условиях в экстренной форме</p>	<p>диагноза</p> <p>ПК-1.2:</p> <p>Знать: алгоритм назначения лечения пациентам в период беременности, в послеродовой период, после прерывания беременности, с гинекологическими заболеваниями и доброкачественными диффузными изменениями молочных желез в амбулаторных условиях и (или) в условиях дневного стационара, в стационарных условиях», контролирует его эффективность и безопасность</p> <p>Уметь: назначать лечение пациентам в период беременности, в послеродовой период, после прерывания беременности, с гинекологическими заболеваниями и доброкачественными диффузными изменениями молочных желез в амбулаторных условиях и (или) в условиях дневного стационара, в стационарных условиях», контролирует его эффективность и безопасность</p> <p>Владеть: алгоритмом назначения лечения пациентам в период беременности, в послеродовой период, после прерывания беременности, с гинекологическими заболеваниями и доброкачественными диффузными изменениями молочных желез в амбулаторных условиях и (или) в условиях дневного стационара, в стационарных условиях», контролирует его эффективность и безопасность</p> <p>ПК-1.3:</p>		
--	---	---	--	--

		<p>Знать: алгоритм оказания медицинской помощи пациентам в период беременности, в послеродовой период, после прерывания беременности, с гинекологическими заболеваниями и доброкачественными диффузными изменениями молочных желез в амбулаторных условиях и (или) в условиях дневного стационара, в стационарных условиях в экстренной форме</p> <p>Уметь: оказывать медицинскую помощь пациентам в период беременности, в послеродовой период, после прерывания беременности, с гинекологическими заболеваниями и доброкачественными диффузными изменениями молочных желез в амбулаторных условиях и (или) в условиях дневного стационара, в стационарных условиях в экстренной форме</p> <p>Владеть: алгоритмом оказания медицинской помощи пациентам в период беременности, в послеродовой период, после прерывания беременности, с гинекологическими заболеваниями и доброкачественными диффузными изменениями молочных желез в амбулаторных условиях и (или) в условиях дневного стационара, в стационарных условиях в экстренной форме</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	
	о ф о	о ф о	о ф о	о ф о	о ф о
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:

Вариант 1

1. История развития генетики
2. Законы Г. Менделя и условия их выполнения
3. Типы доминирования. Механизм доминирования. Биологическое значение доминирования.

Вариант 2

1. Взаимодействие неаллельных генов
2. Понятие пола. Первичные и вторичные половые признаки. Типы определения пола по отношению к моменту оплодотворения.
3. Половые хромосомы. Гомогаметный и гетерогаметный пол. Типы пола по составу и количеству половых хромосом.

Вариант 3

1. Классификация признаков, на проявление которых влияет пол.
2. Механизм определения пола у дрозофилы.
3. Механизм определения пола у млекопитающих.

5.1.2 Типовые задания (оценочное средство - Контрольная работа) для оценки сформированности компетенции ОПК-5:

Вариант 1

1. Предмет, методы и основные этапы развития генетики.
2. Значение генетики для медицины. Классификация и распространённость наследственной патологии.
3. Вклад Г.Менделя в развитие генетики. Законы Г.Менделя. Условия выполнения законов Г.Менделя. Отклонения от типичных числовых соотношений фенотипических классов при моногенном наследовании(типы взаимодействия аллельных и неаллельных генов, пенетрантность, экспрессивность, множественный аллелизм и др.)

Вариант 2

1. Хромосомная теория наследственности Т.Моргана
2. Хромосомный уровень организации наследственного материала. Хромосомы как группы сцепления генов. Принципы построения генетических и цитологических карт хромосом.
3. Молекулярный уровень организации генетического материала. Строение ДНК.

Вариант 3

1. Геномы, структура геномов (митохондриального, эукариот, прокариот, человека)
2. Генетический код и его свойства.
- 3 Ген: определение, функциональная структура, экзон-интронная организация у эукариот. Альтернативный сплайсинг.

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

Вариант 1

1. Виды взаимодействия неаллельных генов. Гены супрессоры, энхансеры, модификаторы.
2. Виды взаимодействия неаллельных генов. Комплементарность.
3. Генетика количественных признаков. Полимерия.

Вариант 2

1. Репликация. Особенности репликации хромосом эукариот.
2. Транскрипция ДНК у эукариот: этапы, ферменты, генетический контроль.
3. Основные этапы и ферменты трансляции. Особенности процесса у эукариот.

Вариант 3

1. Основные виды рекомбинации. Механизм гомологичной рекомбинации на примере модели Холлидея.
2. Основные виды рекомбинации. Современный механизм гомологичной рекомбинации на примере модели двухцепочечного разрыва-репарации.
3. Основные виды рекомбинации. Модель Мезельсона-Рэддинга, генная конверсия.

Критерии оценивания (оценочное средство - Контрольная работа)

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

5.1.4 Типовые задания (оценочное средство - Задачи) для оценки сформированности компетенции ОПК-4:

1. У крупного рогатого скота безрогость доминирует над рогатостью, красная окраска неполно доминирует над белой. Гетерозиготы чалые (светло-красные). Скрещены две гомозиготы – рогатое красное животное и комолое белое. Какие фенотипы будут у F2?
2. Окраска кроликов определяется 2 неаллельными генами. От скрещивания белых и голубых кроликов получили в F1 черных потомков. В F2: 67 черных, 27 голубых и 34 белых кролика. Напишите схему скрещиваний. Как наследуется окраска у кроликов?
3. У человека рост определяется тремя полимерными генами. Рост рецессивной тригомозиготы 150 см, а доминантной тригомозиготы – 180 см. Низкорослая женщина вышла замуж за мужчину среднего роста. У них 4 детей – 150, 155, 160, 165 см. Напишите генотипы родителей и генотипы всех возможных у них детей.

Критерии оценивания (оценочное средство - Задачи)

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

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	

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. История развития генетики
2. Законы Менделя и условия их выполнения
3. Типы доминирования. Механизм доминирования. Биологическое значение доминирования
4. Взаимодействие неаллельных генов
5. Понятие пола. Первичные и вторичные половые признаки. Типы определения пола по отношению к моменту оплодотворения.

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

1. Половые хромосомы. Гомогаметный и гетерогаметный пол. Типы пола по составу и количеству половых хромосом.
2. Классификация признаков, на проявление которых влияет пол.
3. Механизм определения пола у дрозофилы
4. Механизм определения пола у млекопитающих
5. Аномалии развития, связанные с полом: хромосомные синдромы человека, интерсексы, гинандроморфы, гермафродиты.
6. Биосинтез белка. Трансляция.
7. Организация генов.
8. Упаковка генетического материала.
9. Кариотип человека.
10. Митотический цикл и его периоды. Поведение хромосом в митозе.

5.3.3 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции ОПК-5

1. Мейоз. Поведение хромосом в мейозе.
2. Хромосомная теория наследственности. Карты хромосом.
3. Закономерности наследования признаков при моногибридном скрещивании.
4. Закономерности наследования признаков при дигибридном скрещивании.
5. Множественный аллелизм. Наследование групп крови.
6. Взаимодействие генов (аллельные, неаллельные).
7. Классификация изменчивости. Ненаследственная изменчивость.
8. Классификация изменчивости. Наследственная изменчивость.
9. Мутагены и мутагенез.
10. Изменение числа хромосом (геномная мутация).
11. Изменение числа и порядка расположения генов (хромосомные перестройки).
12. Изменение индивидуальных генов (генная мутация).
13. Классификация наследственных болезней.
14. Классификация хромосомных болезней. Механизмы возникновения геномных мутаций.

15. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями аутосом (с. Дауна, с. Патау, с. Эдвардса).
16. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом (с. Клайнфельтера, с. Шерешевского-Тернера, с. трисомия XXX, с. ХУУ).
17. Хромосомные болезни, обусловленные хромосомными мутациями (синдром Кошачьего крика).

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

1. Наследственные генные болезни и их классификация
2. Генные болезни. Синдром Ваарденбурга.
3. Генные болезни. Синдром Марфана.
4. Генные болезни. Синдром Реклингхаузена.
5. Генные болезни. Фенилкетонурия.
6. Генные болезни. Гомоцистинурия.
7. Генные болезни. Галактоземия.
8. Генные болезни. Синдром Ушера.
9. Генные болезни. Синдром Мартина-Белла.
10. Генные болезни. Синдром Дюшена.
11. Основные принципы генетического консультирования.
12. Показания для пренатальной диагностики. Пренатальная диагностика.

Критерии оценивания (оценочное средство - Контрольные вопросы)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено 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>.

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 «Znaniium.com». Режим доступа: www.znaniium.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: Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации: учебная мебель, доска меловая, проектор, экран, ноутбук, беспроводной Интернет, лицензионное программное обеспечение (ОС Windows, MS Office).

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 31.08.01 - Акушерство и гинекология.

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

Заведующий кафедрой: Шарабрин Евгений Георгиевич, доктор медицинских наук.

Программа одобрена на заседании методической комиссии от 04.12.2023, протокол № 5.