

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 Ученого совета ННГУ

протокол № 10 от 02.12.2024 г.

**Рабочая программа дисциплины**

Генетика

---

Уровень высшего образования

Ординатура

---

Направление подготовки / специальность

31.08.30 - Генетика

---

Направленность образовательной программы

---

Форма обучения

очная

---

г. Нижний Новгород

2025 год начала подготовки

## 1. Место дисциплины в структуре ОПОП

Дисциплина Б1.Б.01 Генетика относится к базовой 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
<p>ПК-1: готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья</p> <p>и включающих в себя формирование здорового образа 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>	: Не предусмотрено	<p>: Знать комплекс мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа 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>Уметь проводить комплекс мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа 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>Владеть сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни,</p>	<p>Практическое задание</p> <p>Реферат</p> <p>Тест</p>	<p>Зачёт:</p> <p>Контрольные вопросы</p> <p>Экзамен:</p> <p>Контрольные вопросы</p>

		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		
ПК-2: готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения	: Не предусмотрено	: Знать, как осуществлять проведение профилактических медицинских осмотров, диспансерное наблюдение за здоровыми пациентами и хроническими больными Уметь самостоятельно оценить статус пациента: собрать анамнез, провести физикальное обследование, провести первичное обследование систем, наметить объем дополнительных исследований, грамотно оценить их результаты, сформулировать диагноз, заполнить амбулаторную карту Владеть методами общеклинического обследования, интерпретацией результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики, алгоритмом постановки диагноза	Практическое задание Реферат	Зачёт: Контрольные вопросы  Экзамен: Контрольные вопросы
ПК-5: готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных	: Не предусмотрено	: Знать принципы диагностики нозологических форм Уметь выявлять критерии диагностики нозологических форм Владеть методикой постановки обоснования диагноза, дифференциальной диагностики	Практическое задание Тест	Зачёт: Контрольные вопросы  Экзамен: Контрольные вопросы

со здоровьем				
ПК-6: готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями	: Не предусмотрено	: Знать симптомы, синдромы, методы диагностики и лечения наследственных заболеваний Уметь диагностировать и лечить наследственные заболевания Владеть методами диагностики и лечения наследственных заболеваний	Практическое задание Тест	Зачёт: Контрольные вопросы  Экзамен: Контрольные вопросы
ПК-7: готовность к оказанию медико-генетической помощи	: Не предусмотрено	: Знать принципы и методы оказания медико-генетической помощи Уметь оказывать медико-генетическую помощь пациентам Владеть методами оказания медико-генетической помощи	Практическое задание Тест	Зачёт: Контрольные вопросы  Экзамен: Контрольные вопросы

### 3. Структура и содержание дисциплины

#### 3.1 Трудоемкость дисциплины

	очная
<b>Общая трудоемкость, з.е.</b>	<b>23</b>
<b>Часов по учебному плану</b>	<b>828</b>
в том числе	
<b>аудиторные занятия (контактная работа):</b>	
- занятия лекционного типа	<b>40</b>
- занятия семинарского типа (практические занятия / лабораторные работы)	<b>600</b>
- КСР	<b>3</b>
<b>самостоятельная работа</b>	<b>149</b>
<b>Промежуточная аттестация</b>	<b>36</b> <b>Экзамен, Зачёт</b>

#### 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	Самостоятельная

		взаимодействии с преподавателем), часы из них			работа обучающегося, часы
		Занятия лекционного типа	Занятия семинарского типа (практические занятия/ лабора торные работы), часы	Всего	
	о ф о	о ф о	о ф о	о ф о	о ф о
Модуль 1. «Проведение обследования пациентов в целях выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний и постановки диагноза»	74	4	60	64	10
Модуль 2. «Назначение патогенетического лечения и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»	74	4	60	64	10
Модуль 3. «Проведение медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников»	74	4	60	64	10
Модуль 4 «Проведение медицинских экспертиз в отношении пациентов с врожденными заболеваниями и (или) наследственными заболеваниями»	52	2	40	42	10
Модуль 5. «Проведение и контроль эффективности медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе, при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов»	74	4	60	64	10
Модуль 6. «Оказание медицинской помощи в экстренной форме»	74	4	60	64	10
Модуль 2. «Назначение патогенетического лечения и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»	84	4	60	64	20
Модуль 3. «Проведение медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников»	84	4	60	64	20
Модуль 4 «Проведение медицинских экспертиз в отношении пациентов с врожденными заболеваниями и (или) наследственными заболеваниями»	84	4	60	64	20
Модуль 5. «Проведение и контроль эффективности медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе, при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов»	84	4	60	64	20
Модуль 6. «Оказание медицинской помощи в экстренной форме»	31	2	20	22	9
Аттестация	36				
КСР	3			3	
Итого	828	40	600	643	149

### Содержание разделов и тем дисциплины

#### Модуль 1.

«Проведение обследования пациентов в целях выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний и постановки диагноза»

1.1 Анатомия, физиология взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, основы эмбриологии и тератологии

1.2 Общие вопросы организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

1.3 Стандарты первичной специализированной медико- санитарной помощи, специализированной, в том

числе, высокотехнологичной медицинской помощи

населению по оказанию медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

1.4 Этиология и патогенез, молекулярные основы, патоморфология, клиническая картина, классификация, диагностика и дифференциальная диагностика, особенности течения и исходы, принципы лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний и их осложнений с учетом возрастных особенностей

1.5 Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация; принципы расчетов генетического риска при врожденных и (или) наследственных заболеваниях с разными типами наследования

1.6 Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания

1.7 Лабораторные методы исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению

1.8 Принципы интерпретации результатов лабораторных методов диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний

1.9 Инструментальные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний

1.10 Клинические рекомендации (протоколы лечения) по

вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

Модуль 2.

«Назначение патогенетического лечения и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями»

2.1 Стандарты первичной специализированной медико-санитарной помощи, специализированной, в том числе, высокотехнологичной медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

2.2 Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

2.3 Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

2.4 Современные методы диагностики и лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

2.5 Методы медикаментозного лечения у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

2.6 Медицинские показания и медицинские противопоказания к патогенетическому лечению пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

2.7 Механизм действия лекарственных препаратов, в том числе орфанных лекарственных препаратов, у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

2.8 Неотложные состояния, вызванные врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и оказание медицинской помощи при них

Модуль 3. «Проведение медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников»

3.1 Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

3.2 Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями

3.3 Показания к применению специальных биохимических, молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования больных врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников

3.4 Принципы работы с электронными информационными системами по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК генома человека

3.5 Принципы генеалогического анализа; правила составления родословной семьи пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, общепринятые графические символы для составления родословной

3.6 Принципы расчета генетического риска с учетом типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания

3.7 Методы пренатальной и преимплантационной

диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинские показания к их применению

Модуль 4

«Проведение медицинских экспертиз в отношении пациентов с врожденными заболеваниями и (или) наследственными заболеваниями»

4.1 Медицинские показания для направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функции органов и систем органов, обусловленное врожденными и (или) наследственными заболеваниями на медико-социальную

экспертизу, требования к оформлению медицинской документации

Модуль 5.

«Проведение и контроль эффективности медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе, при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов»

5.1 Основы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, имеющих инвалидность

5.2 Методы медицинской реабилитации пациентов с

врожденными и (или) наследственными заболеваниями, имеющих инвалидность

5.3 Способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате мероприятий реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

Модуль 6.

«Оказание медицинской помощи в экстренной форме»

Практические занятия /лабораторные работы организуются, в том числе, в форме практической подготовки, которая предусматривает участие обучающихся в выполнении отдельных элементов работ, связанных с будущей профессиональной деятельностью.

На проведение практических занятий / лабораторных работ в форме практической подготовки отводится: очная форма обучения - 20 ч.

#### **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.

Для обеспечения самостоятельной работы обучающихся используются:

Электронные курсы, созданные в системе электронного обучения ННГУ:

Генетика, <https://e-learning.unn.ru/course/view.php?id=3118>.

Иные учебно-методические материалы:

Текущий контроль успеваемости реализуется в рамках семинарских занятий.

Промежуточная аттестация осуществляется на зачете и экзамене.

Текущий контроль успеваемости реализуется в рамках занятий семинарского типа.

Образовательные технологии

В процессе освоения дисциплины используются следующие образовательные технологии:

лекции с использованием мультимедийных средств поддержки образовательного процесса;

лекции с проблемным изложением учебного материала; регламентированная самостоятельная деятельность ординаторов; семинары, практические занятия, подготовка и защита реферата, тестирование.

Промежуточной аттестацией является зачет в 1 семестре, экзамен во 2 семестре.

Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

Самостоятельная работа направлена на изучение всех тем, рассмотренных на лекциях и

занятиях практического типа (согласно таблице «Содержание дисциплины») и включает работу в читальном зале библиотеки и в домашних условиях, с доступом к ресурсам Интернет, а также подготовка обучающимися рефератов.

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 в работе

студентов, развивает у них бережное отношение к своему времени, способность доводить до конца начатое дело.

- Изучение понятийного аппарата дисциплины.

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.

- Изучение тем самостоятельной подготовки и подготовка реферата.

Особое место отводится самостоятельной проработке ординаторами отдельных разделов и тем по изучаемой дисциплине. В ходе самостоятельной работы ординаторы пишут конспекты по каждой из тем дисциплины, что способствует увеличению объема знаний, выработке умений и навыков всестороннего овладения способами и приемами профессиональной деятельности.

Темы для самостоятельного изучения:

1. Терминология описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека
2. Медицинские показания и медицинские противопоказания к использованию инструментальных исследований у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и состояниями, требующими уточнения диагноза, с учетом возрастных особенностей
3. Международная классификация болезней МКБ



4. Принципы применения медицинских изделий, лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
5. Способы предотвращения или устранения осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших при обследовании или лечении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
6. Принципы проведения диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с действующими нормативными правовыми актами и иными документами
7. Порядок выдачи листков нетрудоспособности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с действующим законодательством
8. Медицинские показания и медицинские противопоказания к реабилитационным мероприятиям у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов
9. Медицинские показания к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, родственников пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в гене
10. Правила оформления медицинской документации в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в форме электронного документа
11. Правила предоставления медико-статистических показателей для отчета о деятельности
12. Должностные обязанности медицинских работников в медицинских организациях медико-генетического профиля

Общие требования к оформлению рефератов.

Текст реферата должен быть оформлен в соответствии с требованиями ГОСТ, основные положения которого здесь и воспроизводятся.

Общий объем работы - 20—30 страниц печатного текста (с учетом титульного листа, содержания и списка литературы) на бумаге формата А4, на одной стороне листа. Титульный лист оформляется по указанному образцу.

В тексте должны композиционно выделяться структурные части работы, отражающие суть исследования: введение, основная часть и заключение, а также заголовки и подзаголовки, которые должны иметь свою нумерацию.

Целью реферативной работы является приобретение навыков работы с литературой, обобщения литературных источников и практического материала по теме, способности грамотно излагать вопросы темы, делать выводы.

Реферат должен содержать:

титульный лист (смотри в конце документа),

оглавление,

введение,

основную часть (разделы, части),

выводы (заключительная часть),

приложения,

пронумерованный список использованной литературы (не менее 2-х источников) с указанием автора, названия, места издания, издательства, года издания.

## **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 - Практическое задание) для оценки сформированности компетенции ПК-1:**

1. Провести оценку прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета генетического риска (патология по выбору преподавателя).
2. Разработать план профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи (патология по выбору преподавателя).

#### **5.1.2 Типовые задания (оценочное средство - Практическое задание) для оценки сформированности компетенции ПК-2:**

1. Составить план по организации скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининга беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах.
2. Определить медицинские показания к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также при обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах (патология по выбору преподавателя).

#### **5.1.3 Типовые задания (оценочное средство - Практическое задание) для оценки сформированности компетенции ПК-5:**

1. Провести генеалогический анализа на основании семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания.
2. Составить план лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания.

#### **5.1.4 Типовые задания (оценочное средство - Практическое задание) для оценки сформированности компетенции ПК-6:**

1. Разработать план патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи (патология по выбору преподавателя).
2. Написать план назначения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи (патология по выбору преподавателя).

#### **5.1.5 Типовые задания (оценочное средство - Практическое задание) для оценки сформированности компетенции ПК-7:**

1. Составьте план проведения медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах.
2. Составьте план беседы с пациентом с целью оказания психологической помощи больному с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения.

#### **Критерии оценивания (оценочное средство - Практическое задание)**

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	ординатор правильно выполнил практическое задание, дал полный и развернутый ответ
не	обучающийся не справился с предложенным практическим заданием, не может правильно

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	интерпретировать его решение и не справляется с дополнительным заданием.

### 5.1.6 Типовые задания (оценочное средство - Реферат) для оценки сформированности компетенции ПК-1:

1. Геномные проекты фундаментальные задачи и практические решения
2. Классификация тератогенов. Критические периоды внутриутробного периода онтогенеза.

### 5.1.7 Типовые задания (оценочное средство - Реферат) для оценки сформированности компетенции ПК-2:

1. Семантика наследственной патологии и принципы клинической диагностики. Семья как объект диспансерного медико-генетического наблюдения
2. Болезнь Крона в практике участкового терапевта. Клиническая картина, дифференциальная диагностика, лечение

### Критерии оценивания (оценочное средство - Реферат)

Оценка	Критерии оценивания
отлично	структура и содержание реферата полностью соответствует требованиям, использовано не менее 10 современных дополнительных литературных источников; проведен полный сравнительный анализ и синтез материала, сделаны собственные выводы и рекомендации;
хорошо	структура реферата соответствует установленным требованиям, использовано не менее 7-8 современных дополнительных литературных источников, сравнительный анализ неполный, сделаны собственные выводы;
удовлетворительно	нарушение структуры построения реферата, содержание неполное, использовано менее 5 дополнительных литературных источников, отсутствуют самостоятельный анализ и синтез материала, собственные выводы;
неудовлетворительно	нарушена структура, содержание не соответствует требованиям, использованы только учебная литература, отсутствуют анализ, синтез материала, выводы.

### **5.1.8 Типовые задания (оценочное средство - Тест) для оценки сформированности компетенции ПК-1:**

1. К каким видам профилактики наследственных заболеваний относится медико-генетическое консультирование?
  1. к третичной
  2. ко всем
  3. к вторичной
  4. к первичной
2. Явление, когда гибриды первого поколения превосходят своих гомозиготных родителей по некоторому признаку, называется
  1. полным доминированием
  2. гетерозисом
  3. эпистазом
  4. кодоминированием
3. Детекция анеуплоидии в интерфазных ядрах возможна с использованием
  1. спектрального кариотипирования (SKY)
  2. центромеро-специфичных ДНК-зондов
  3. мультицветного кариотипирования (mFISH)
  4. межвидовой гибридизации (RX-FISH)

### **5.1.9 Типовые задания (оценочное средство - Тест) для оценки сформированности компетенции ПК-5:**

Прочитайте вопросы и дайте правильный ответ:

1. Укажите правильный кариотип синдрома Патау:
2. Микрохромосомные перестройки выявляются с помощью:
3. В основе хромосомных болезней лежат хромосомные и геномные мутации, они возникают:

### **5.1.10 Типовые задания (оценочное средство - Тест) для оценки сформированности компетенции ПК-6:**

Прочитайте вопросы и выберите правильный ответ:

1. Мутации в гене *bsnd* характерны для синдрома
  - нейросенсорной тугоухости с легкой почечной дисфункцией
  - Пендреда
  - Альпорта
  - Маршалла
2. Стереотипные движения кистей по типу «мытья рук», очень характерны для синдрома
  - Ретта
  - Прадера-Вилли
  - Фримена-Шелдона
  - Дауна
3. Гипертрофическая кардиомиопатия является одним из характерных симптомов при

- острой перемежающейся порфирии
- болезни Андерсена – Фабри
- алкаптонурии
- синдроме Леша – Нихена

### 5.1.11 Типовые задания (оценочное средство - Тест) для оценки сформированности компетенции ПК-7:

Прочитайте вопросы и дайте правильный ответ:

1. Каким приказом НГР РК введен в действие:
2. В медико-генетическую консультацию обратилась семья в связи с рождением ребенка с множественными врожденными пороками развития. При проведении цитогенетического исследования ребенка - мальчика, 2-х лет, во всех клетках обнаружена лишняя 13 хромосома. Каково будет ваше заключение?
3. При повторных спонтанных абортах на ранних сроках беременности и в случаях мертворождений в анамнезе кому из супругов назначается цитогенетический анализ:

### Критерии оценивания (оценочное средство - Тест)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	Тест считается выполненным при наличии 70 и более процентов правильных ответов на тестовые задания
не зачтено	Тест считается не выполненным при наличии менее 70 процентов правильных ответов на тестовые задания

## 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	Продемонстрированы основные умения. Решены типовые задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, но не в	Продемонстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания в полном	Продемонстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с отдельными несущественными недочетами, выполнены все задания в полном

		полном объеме	объеме, но некоторые с недочетами	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	Продемонстрированы базовые навыки при решении стандартных задач с некоторыми недочетами	Продемонстрированы 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 ПК-1

1. Этапы и уровни диагностики наследственных болезней обмена веществ. Общая характеристика методов. Массовый скрининг. Критерии, предъявляемые к заболеваниям, на которые проводится массовый скрининг

2. Мутагенез. Классификация мутаций. Спонтанный мутагенез. Радиационный мутагенез. Зависимость частоты мутаций от вида облучения, мощности, дозы и чувствительности организма. Механизм возникновения мутаций

#### 5.3.2 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции ПК-2

1. Наследственные болезни обмена веществ. Этиология и патогенез. Классификация. Показания для обследования на наследственные болезни обмена веществ

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

1. Картирование гена. Характеристика мутаций в гене CF. Пренатальная ДНК-диагностика

2. Ген и признак. Особенности фенотипического проявления генов (доминирование, пенетрантность и экспрессивность, плейотропные эффекты гена). Примеры из наследственной патологии человека

#### **5.3.4 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции ПК-6**

1. Лечение наследственных болезней обмена веществ: этиологические, патогенетические, симптоматические подходы, эффективность. Генотерапия
2. Группы сцепления. Кроссинговер и его биологическая роль. Наследование, сцепленное с полом. Особенности расчета генетического риска при наследовании признака, сцепленного с X-хромосомой

#### **5.3.5 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции ПК-7**

1. Структура ДНК. Комплементарность цепей. Репликация ДНК. Репарация ДНК, клинические примеры дефектов репарации
2. Генетический код, его свойства. Рибонуклеиновые кислоты, основные классы, участие в реализации экспрессии генов
3. Экспрессия генов. Этапы синтеза белка: транскрипция, процессинг, трансляция. Клинические примеры нарушений. Понятие «один ген- один фермент» и его условность. Биохимическая индивидуальность организма

#### **Критерии оценивания (оценочное средство - Контрольные вопросы)**

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	ординатор обладает системными теоретическими знаниями, дал полный и развернутый ответ
не зачтено	ординатор не обладает достаточным уровнем теоретических знаний, не справился с дополнительным вопросом

#### **5.3.6 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции ПК-1**

1. Популяционно-генетические, экологические, социально-экономические и демографические аспекты наследственной патологии
2. Биохимические методы наследственных заболеваний: предположительная диагностика, подтверждающая диагностика
3. Мутационный процесс и факторы окружающей среды. Радиационный мутагенез



### **5.3.7 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции ПК-2**

1. Специфические симптомы наследственных болезней. «Портретная» диагностика наследственных болезней. Необходимость семейного подхода при обследовании пациентов
2. Болезни обмена веществ. Общая характеристика моногенной патологии. Распространенность болезней в различных популяциях, этнических группах и у представителей различных национальностей.

### **5.3.8 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции ПК-5**

1. Предмет и задачи медицинской генетики. Методы медицинской генетики
2. Современные методы: автоматизированный анализ аминокислот, жидкостная и газовая хроматография, tandemная массспектрометрия, ядерный магнитный резонанс, радио-иммунохимические и иммуноферментные методы

### **5.3.9 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции ПК-6**

1. Морфогенетические варианты развития, генез, постнатальная модификация
2. Галактоземия.

### **5.3.10 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции ПК-7**

1. Пренатальная диагностика. Методы пренатальной диагностики
2. Клинико-генеалогический метод. Основные пути наследования генной патологии

### **Критерии оценивания (оценочное средство - Контрольные вопросы)**

Оценка	Критерии оценивания
отлично	- уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, без ошибок - полные, последовательные, грамотные и логически излагаемые ответы при видоизменении задания, - свободно справляющиеся с поставленными задачами, знания материала, - правильно обоснованные принятые решения

Оценка	Критерии оценивания
хорошо	- уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, допущено несколько несущественных ошибок - грамотное изложение, без существенных неточностей в ответе на вопрос, - правильное применение теоретических знаний,
удовлетворительно	- усвоение основного материала, - при ответе допускаются неточности, - при ответе недостаточно правильные формулировки, - нарушение последовательности в изложении программного материала,
неудовлетворительно	- 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, 2024. - 896 с. - ISBN 978-5-9704-8557-6., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=911908&idb=0>.
2. Общая и молекулярная генетика / Жимул И.Ф. - Москва : Сибирское университетское издательство, 2007., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=638982&idb=0>.
3. КЛИНИЧЕСКАЯ ФАРМАКОГЕНЕТИКА / Сыч Д.А., Кукес В.Г. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2011., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=634168&idb=0>.
4. Клиническая фармакогенетика / Кукес В.Г. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2007., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=634515&idb=0>.
5. Гинтер Е.К. Медицинская генетика : национальное руководство : практическое руководство / Гинтер Е.К.; Пузырев В.П.; Куцев С.И. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 896 с. - ISBN 978-5-9704-8557-6., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=911908&idb=0>.
6. Общая и молекулярная генетика / Жимул И.Ф. - Москва : Сибирское университетское издательство, 2007., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=638982&idb=0>.
7. КЛИНИЧЕСКАЯ ФАРМАКОГЕНЕТИКА / Сыч Д.А., Кукес В.Г. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2011., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=634168&idb=0>.
8. Клиническая фармакогенетика / Кукес В.Г. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2007., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=634515&idb=0>.

### Дополнительная литература:

1. Биологический возраст и старение: возможности определения и пути коррекции / Кишкун А.А. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2008., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=635435&idb=0>.
2. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии / Мутовин Г.Р. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=634600&idb=0>.

3. Биологический возраст и старение: возможности определения и пути коррекции / Кишкун А.А. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2008., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=635435&idb=0>.
4. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии / Мутовин Г.Р. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=634600&idb=0>.

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

Web-сайт Проблемы Эволюции [evolbiol.ru](http://evolbiol.ru)

Европейской междисциплинарной сети исследований по эпигенетике ([http:// www. epigenome-poe.net](http://www.epigenome-poe.net));

Исследовательский консорциум по проекту «Эпигеном человека» ([http:// www. epigenome.org](http://www.epigenome.org));

Энциклопедия элементов ДНК: идентификация функциональных элементов у человека ([http:// www. genom.gov/12513456](http://www.genom.gov/12513456));

Web-сайт, посвященный аспектам биологического метилирования ([http:// www. dnamethsoc.com](http://www.dnamethsoc.com));

Информационные ресурсы по геномному импринтингу ([http:// www. geneimprint.com/index.html](http://www.geneimprint.com/index.html));

База данных, посвященных некодирующим РНК ([http:// www. bioinfo.org.cn/NONCODE](http://www.bioinfo.org.cn/NONCODE));

Браузер по эукариотическим геномам ([http:// www. ensemble.org](http://www.ensemble.org));

Портал ресурсов по геному человека ([http:// www. ncbi.nlm.nih.gov/genome/guide/human/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/guide/human/)).

Элементы большой науки [Электронный ресурс]: новости науки. – Режим доступа: <http://elementy.ru/news>.

Электронная библиотека Razym.ru [Электронный ресурс]. – Режим доступа: <http://razym.ru/naukaobraz/>.

ЭБС «Юрайт». Режим доступа: <http://urait.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](http://www.znanium.com).

Лицензионное ПО (операционная система Microsoft Windows, пакет прикладных программ Microsoft Office) и свободно распространяемое программное обеспечение.

## **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 ФГОС ВО по направлению подготовки/специальности 31.08.30 - Генетика.

Автор(ы): Лобанова Надежда Анатольевна, кандидат медицинских наук.

Заведующий кафедрой: Ведунова Мария Валерьевна, доктор биологических наук.

Программа одобрена на заседании методической комиссии от 02.12.2024г., протокол № 2.