

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 президиума Ученого совета ННГУ

протокол № 1 от 16.01.2024 г.

Рабочая программа дисциплины

Генетика

Уровень высшего образования

Специалитет

Направление подготовки / специальность

31.05.03 - Стоматология

Направленность образовательной программы

Стоматология

Форма обучения

очная

г. Нижний Новгород

2024 год начала подготовки

1. Место дисциплины в структуре ОПОП

Дисциплина Б1.О.26 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
ОПК-8: Способен использовать основные физико-химические, математические и естественнонаучные понятия и методы при решении профессиональных задач	ОПК-8.1: Знать основные физико-химические, математические и естественнонаучные понятия и методы ОПК-8.2: Уметь использовать основные физико-химические, математические и естественнонаучные понятия и методы при решении профессиональных задач ОПК-8.3: Владеть опытом использования основных физико-химических, математических и естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач	ОПК-8.1: Знать основы системы знаний, дающих целостное отображение закономерных и существенных связей в области решения профессиональных задач Уметь использовать знания, дающие целостное отображение закономерных и существенных связей в области решения профессиональных задач Владеть системой знаний, дающих целостное отображение закономерных и существенных связей в области решения профессиональных задач ОПК-8.2: принципы использования основных физико-химических, математических и естественнонаучных понятий и методов Уметь осуществлять поиск и использование основных физико-химических, математических и естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач Владеть алгоритмом использования основных физико-химических, математических и иных	Практическое задание Реферат	Зачёт: Контрольные вопросы

		<p>естественнонаучных методов исследований</p> <p>ОПК-8.3: Знать алгоритмом использования основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных методов исследований</p> <p>Уметь интерпретировать результаты физико-химических, математических и иных естественнонаучных исследований при решении профессиональных задач.</p> <p>Владеть опытом интерпретации результатов физико-химических, математических и иных естественнонаучных исследований при решении профессиональных задач.</p>		
ОПК-9: Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач	<p>ОПК-9.1: Знать принципы оценки морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека</p> <p>ОПК-9.2: Уметь оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач</p> <p>ОПК-9.3: 3 Владеть опытом оценки морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач</p>	<p>ОПК-9.1: Знать симптоматику наследственных заболеваний</p> <p>Уметь сопоставлять симптомы наследственных заболеваний, анамнез, объективные данные пациента</p> <p>Владеть принципом построения плана обследования пациента с наследственной патологией</p> <p>ОПК-9.2: Знать методы оценки морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач</p> <p>Уметь применять методы оценки морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека</p> <p>Владеть методами оценки морфофункциональных</p>	<p>Практическое задание</p> <p>Реферат</p>	<p>Зачёт:</p> <p>Контрольные вопросы</p>

		<p>физиологических состояния и патологических процессов в организме человека</p> <p>ОПК-9.3: Знать шкалы и критерии оценки морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач</p> <p>Уметь использовать шкалы и критерии оценки морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач</p> <p>Владеть опытом использования шкал и критериев оценки морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач</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	28
- занятия семинарского типа (практические занятия / лабораторные работы)	28
- КСР	1
самостоятельная работа	15
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: Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины	9	4	2	6	3
Тема 2: Цитологические и биохимические основы наследственности	12	4	6	10	2
Тема 3: Закономерности наследования признаков	10	4	4	8	2
Тема 4: Современные представления о явлении изменчивости. Типы изменчивости. Химический и радиационный мутагенез.	10	4	4	8	2
Тема 5: Наследственность и патология. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	10	4	4	8	2
Тема 6: Генетика человека. Медицинская генетика. Онкогенетика	10	4	4	8	2
Тема 7: Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	10	4	4	8	2
Аттестация	0				
КСР	1			1	
Итого	72	28	28	57	15

Содержание разделов и тем дисциплины

Тема 1. Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины

Тема 2. Цитологические и биохимические основы наследственности

Тема 3. Закономерности наследования признаков

Тема 4. Современные представления о явлении изменчивости. Типы изменчивости. Химический и радиационный мутагенез.

Тема 5. Наследственность и патология. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии

Тема 6. Генетика человека. Медицинская генетика. Онкогенетика

Тема 7. Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование

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.

4. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

В рамках темы «Самостоятельная работа обучающихся» включает работу в библиотеке, в учебных аудиториях кафедры и в домашних условиях, с доступом к ресурсам Интернет для подготовки к устному опросу и групповой дискуссии, проводимым в ходе практических и самостоятельных работ

Самостоятельная работа направлена на изучение всех тем, рассмотренных на семинарских занятиях и занятиях практического типа (согласно таблице Содержание дисциплины) 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 в работе врачей-ординаторов, развивает у них бережное отношение к своему времени, способность доводить до конца начатое дело.

4.1 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, архив ультразвуковых исследований, справочники и интернет ресурсы, указанные в списке литературы.

4.2 Самостоятельная работа обучающегося в аудиторное время:

- 1) составлением алгоритмов беседы по планированию семьи с учетом имеющейся у пациентов наследственной патологии;
- 2) составление плана беседы с пациентом, имеющим наследственную патологию;
- 3) интерпретация генетического паспорта пациента;
- 4) составление родословных схем семей и их анализ.

4.3 Изучение тем самостоятельной подготовки.

Особое место отводится самостоятельной проработке студентами отдельных разделов и тем по изучаемой дисциплине. Такой подход вырабатывает у студентов инициативу, стремление к увеличению объема знаний, выработке умений и навыков всестороннего овладения способами и приемами профессиональной деятельности.

Изучение вопросов очередной темы требует глубокого усвоения теоретических основ, раскрытия сущности основных категорий знаний в области генетики, проблемных аспектов на современном этапе развития представлений об генетических основах явлений наследственности и изменчивости.

4.4 Работа над основной и дополнительной литературой

Изучение рекомендованной литературы следует начинать с учебников и учебных пособий, затем переходить к научным монографиям и материалам периодических изданий.

Обучающийся должен уметь самостоятельно подбирать необходимую для учебной и научной работы литературу. При этом следует обращаться к предметным каталогам и библиографическим справочникам, которые имеются в библиотеках.

Для аккумуляции информации по изучаемым темам рекомендуется формировать личный архив, а также каталог используемых источников, что может использоваться не только в рамках данного курса, но и для последующей подготовке к итоговой аттестации и в дальнейшей работе врачом-специалистом.

4.5 Самоподготовка к практическим занятиям

При подготовке к практическому занятию необходимо помнить, что данная дисциплина тесно связана с ранее изучаемыми дисциплинами.

На практических занятиях обучающийся должен уметь последовательно излагать свои мысли и аргументировано их отстаивать.

Для достижения этой цели необходимо:

- 1) ознакомиться с соответствующей темой программы изучаемой дисциплины;
- 2) осмыслить круг изучаемых вопросов и логику их рассмотрения;
- 3) изучить рекомендованную учебно-методическим комплексом литературу по данной теме, составить конспект; ознакомиться с нормативными документами;
- 4) ознакомиться с вопросами очередного практического занятия;
- 5) подготовить сообщение по каждому из вынесенных на практическое занятие вопросу.

Изучение вопросов очередной темы требует глубокого усвоения теоретических основ дисциплины, раскрытия сущности основных положений, проблемных аспектов темы и анализа фактического материала.

4.6 Самостоятельная работа обучающегося при подготовке к промежуточной аттестации:

Промежуточной формой контроля успеваемости обучающегося является зачет.

Для успешного прохождения промежуточной аттестации рекомендуется в начале семестра изучить перечень вопросов к зачету по данной дисциплине, а также использовать в процессе обучения материалы, разработанные в ходе подготовки к практическим занятиям. Это позволит в процессе изучения тем сформировать более правильное и обобщенное видение существа того или иного вопроса за счет:

- 1) уточняющих вопросов преподавателю;
- 2) подготовки докладов по отдельным темам, наиболее заинтересовавшие врача-ординатора;
- 3) самостоятельного уточнения вопросов на смежных дисциплинах;
- 4) углубленного изучения вопросов темы по учебным пособиям.

Контрольные вопросы и задания для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины приведены в п. 5.2.

4.7 Изучение сайтов по темам дисциплины в сети Интернет

Ресурсы Интернет являются одним из альтернативных источников быстрого поиска требуемой информации. Их использование возможно для получения основных и дополнительных сведений по изучаемым материалам.

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 ОПК-8:

1. 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

3. Составить план беседы с пациентом и (или) членами его семьи, а также здоровыми носителями патогенных мутаций в генах о врожденном и (или) наследственном заболевании, генетическом риске рождения потомка с врожденным и (или) наследственным заболеванием у пациента и членов его семьи, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, о методах лечения и профилактики врожденного и (или) наследственного заболевания, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику (патология по выбору преподавателя).

5.1.2 Типовые задания (оценочное средство - Практическое задание) для оценки сформированности компетенции ОПК-9:

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. Провести генеалогический анализ на основании семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания.

Критерии оценивания (оценочное средство - Практическое задание)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	обучающийся обладает системными теоретическими знаниями, правильно выполнил практическое задание, дал полный и развернутый ответ.
не зачтено	Не зачтено –обучающийся не обладает достаточным уровнем теоретических знаний, не справился с предложенным практическим заданием, не справился с дополнительным заданием.

5.1.3 Типовые задания (оценочное средство - Реферат) для оценки сформированности компетенции ОПК-8:

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

5.1.4 Типовые задания (оценочное средство - Реферат) для оценки сформированности компетенции ОПК-9:

1. Реабилитация и восстановительное лечение наследственно-обусловленных патологий в ортодонтической практике
2. Стоматологические проявления наследственных дерматозов
3. Стоматологические проявления наследственных болезней и синдромов Черепно-лицевые аномалии, обусловленные хромосомными aberrациями

Критерии оценивания (оценочное средство - Реферат)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	структура и содержание реферата полностью соответствует требованиям, использовано не менее 7- 10 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.

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

Шкала оценивания сформированности компетенций

Уровень сформированности компетенций (индикатор 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	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи. Выполнены все задания в полном	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с отдельным и	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи. Выполнены все задания, в полном объеме без

			задания, но не в полном объеме	все задания в полном объеме, но некоторые с недочетами	объеме, но некоторые с недочетами	несущественными недочетами, выполнены все задания в полном объеме	недочетов
<u>Навыки</u>	Отсутствие базовых навыков. Невозможность оценить наличие навыков вследствие отказа обучающегося от ответа	При решении стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки. Имели место грубые ошибки	Имеется минимальный набор навыков для решения стандартных задач с некоторым и недочетами	Продемонстрированы базовые навыки при решении стандартных задач с некоторым и недочетами	Продемонстрированы базовые навыки при решении стандартных задач без ошибок и недочетов	Продемонстрированы навыки при решении нестандартных задач без ошибок и недочетов	Продемонстрирован творческий подход к решению нестандартных 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 ОПК-8

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-9

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
4. Генетика пола.
5. Наследственные болезни обмена веществ. Этиология и патогенез. Классификация. Показания для обследования на наследственные болезни обмена веществ

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 зачтено	Хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «неудовлетворительно» или на уровне «плохо»

6. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)

Основная литература:

1. Основы общей и медицинской генетики : учебное пособие. - 3-е изд., стер. - Ижевск : ИГМА, 2018. - 88 с. - Библиогр.: доступна в карточке книги, на сайте ЭБС Лань. - Книга из коллекции ИГМА - Медицина. - ISBN 978-5-91385-126-0., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=745869&idb=0>.
2. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов / Янушевич О.О. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=665200&idb=0>.

Дополнительная литература:

1. Шахмурова Г.А. Сборник задач по генетике: методические рекомендации по решению задач для лабораторных занятий по дисциплине "Генетика и эволюционное учение" ("Генетика") : учебно-методическое пособие / Шахмурова Г.А.; Халитова Р.А.; Карташова Н.С. - Москва : Директ-Медиа, 2019. - 148 с. - ISBN 978-5-4499-0567-3., <https://e-lib.unn.ru/MegaPro/UserEntry?Action=FindDocs&ids=809186&idb=0>.
2. Вавилов Ю. Л. Сборник задач по генетике : учеб.-метод. пособие / ННГУ. - Н. Новгород : Изд-

во ННГУ им. Н. И. Лобачевского, 2005. - 101 с. - 18.00., 2 экз.

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

ЭБС «Консультант студента» <http://www.studentlibrary.ru/>,

ЭБС «Лань». Режим доступа: <http://e.lanbook.com/>

ЭБС «Znanium.com». Режим доступа: <http://www.znanium.com>

ЭБС «Юрайт» : <https://urait.ru>

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 специальности 31.05.03 - Стоматология.

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

Заведующий кафедрой: Ведунова Мария Валерьевна, доктор биологических наук.

Программа одобрена на заседании методической комиссии от 4.12.2023, протокол № 5.