

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ДАГЕСТАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(ФГОС ВО ДГМУ Минздрава России)**



СОГЛАСОВАНО

**Проректор по учебной работе, к.м.н.
Д.А. Омарова**

Дустар 2020




**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
«МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»**

Индекс дисциплины – **Б1.О.45**
Специальность – **33.05.01 «Фармация»**
Уровень высшего образования: **СПЕЦИАЛИТЕТ**
Квалификация выпускника: **провизор**
Факультет: **фармацевтический**
Кафедра **Медицинской биологии**
Форма обучения: очная
Курс: **2**
Семестр: **IV**
Всего трудоёмкость (в зачётных единицах/часах) **2 з. е. / 72 час**
Лекции- **16 часов.**
Практические занятия - **34 часа**
Самостоятельная работа обучающегося: **22 часа.**
Форма контроля: **зачет**

Рабочая программа дисциплины разработана в соответствии с ФГОС ВО по направлению подготовки (специальности) 33.05.01 Фармация, утвержденным приказом Министерства образования и науки Российской Федерации № 219 от «27» 03.2018 г.

Рабочая программа одобрена на заседании кафедры медицинской биологии от 27 августа 2020 г., протокол №1

Рабочая программа согласована:

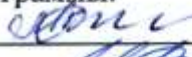

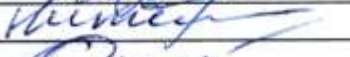

1. Директор НМБ ДГМУ  В.Р. Мусаева
2. Начальник УУМР, С и ККО  А.М. Каримова
3. Декан фармацевтического факультета  М.М. Газимагомедова

Заведующий кафедрой
доктор биологических наук, профессор



Магомедов А.М.

Разработчик (и) рабочей программы:

1. К.п.н, доцент кафедры  Абдулгалимова Г.Н.
2. К.б.н., ассистент  Л.М. Идрисова
3. Д.б.н., профессор  В.В.Никитина
4. К.б.н., доцент  П.А. Омарова

Рецензенты:

Заведующий кафедрой гигиены и экологии человека ДГМУ, д.м.н., профессор М.Г. Магомедов

Декан биологического факультета ДГУ, к.б.н, доцент Р.А. Халилов

I. ЦЕЛЬ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Цель модуля «Медицинская генетика» по специальности 33.05.01 Фармация - формирование у студентов системы общепрофессиональных компетенций для подготовки специалиста, обладающего системными знаниями об основах наследственности и изменчивости организмов и последних достижениях медицинской генетики, а также использования полученных знаний в практической и/или научной деятельности.

Задачи:

- освоение теоретических основ медицинской генетики, изучение принципов генетического анализа, ознакомление с методами и средствами генетических исследований, освоение решения генетических задач;
- применение законов наследственности для определения вероятности появления нормальных и патологических признаков в фенотипе и прогнозирования наследственных заболеваний человека;
 - приобретение знаний и выработка навыков по диагностике наиболее распространенных форм наследственной патологии;
 - понимание целей и возможностей современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики;
 - освоение методов изучения генетики человека, позволяющие определить роль средовых и наследственных факторов в развитии наследственных заболеваний, риск появления генетических болезней в популяциях человека;

II. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Номер/индекс компетенции	Наименование категории (группы) компетенции	Студент, освоивший программу, должен обладать следующими компетенциями
ОПК-1	Способен использовать основные биологические, физико-химические, химические, математические методы для разработки, исследований и экспертизы лекарственных средств, изготовления лекарственных препаратов	Самостоятельно выделяет главные положения в изученном материале и способен давать краткую характеристику основным идеям проработанного материала дисциплины.
		Решает генетические задачи и анализирует их.
		Владеет глубокими знаниями наследственности и изменчивости и методами диагностики наследственных заболеваний.

III. МЕСТО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к Блоку 1 вариативной части ОПОП ВО по направлению подготовки 33.05.01 «Фармация» и осваивается в 4 семестре. Изучение дисциплины направлено на формирование компетенций будущего специалиста, обеспечивающих выполнение основных видов профессиональной деятельности.

IV. ОБЪЕМ ДИСЦИПЛИНЫ И ВИДЫ УЧЕБНОЙ РАБОТЫ

Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 зачетных единиц.

Виды работы	Всего часов	Семестр IV
Контактная работа (всего), в том числе:		
Аудиторная работа	50	50
Лекции (Л)	16	16
Практические занятия (ПЗ),	34	34
Самостоятельная работа обучающегося (СРО)	22	22
Вид промежуточной аттестации	Зачет	
ИТОГО: Общая трудоемкость.	72 (2з.е.)	72(2з.е.)

V. СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

5.1 Разделы дисциплины и компетенции, которые формируются при их изучении

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела	Код контролируемой компетенции (или ее части)
1	2	3	4
1	Введение в дисциплину. Цитогенетика	Генетика – как наука о закономерностях наследственности и изменчивости. Проявление наследственности и изменчивости на разных уровнях организации живого: молекулярном, организменном, популяционно-видовом. Основные этапы развития генетики от Менделя до наших дней. Роль отечественных ученых в развитии генетики и селекции (Н. Н. Вавилов, Н. К. Кольцов, И. В. Мичурин, Г. А. Надсон, С. Г. Филиппов, А. С. Серебровский, Ю. А. Филипченко, Г. Д. Карпеченко, С. С. Четвериков, С. Г. Навашин, М. Ф. Иванов, Б. Л. Астауров, М. Е. Лобашев, П. П. Лукьяненко и др.). Основные разделы современной генетики – цитогенетика, молекулярная генетика, популяционная и эволюционная генетика, генетика соматических клеток и др. Перспективные направления решения медикобиологических и генетических проблем. Химическая организация генетического материала. Структура ДНК. Свойства и функции наследственного материала. Современные представления о геноме человека. Функциональная классификация генов	ОПК-1

		(структурные, регуляторы, модуляторы).	
2	Основные закономерности наследования	<p>Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. Хромосомная теория Т. Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.</p>	ОПК-1
3	Изменчивость	<p>Классификация изменчивости. Понятие о наследственной генотипической изменчивости (комбинативная и мутационная) и ненаследственной генотипической (модификационная, онтогенетическая) изменчивости. Наследственная изменчивость организмов как основа эволюции. Роль модификационной изменчивости в адаптации организмов и значение ее для эволюции. Мутационная изменчивость. Принципы классификации мутаций. Генеративные и соматические мутации. Классификация мутаций по изменению фенотипа – морфологические, биохимические, физиологические. Различие мутаций по их адаптивному значению: летальные и полулетальные, нейтральные и полезные мутации; относительный характер различий мутаций по адаптивному значению. Значение мутаций для генетического анализа различных биологических процессов. Классификация мутаций по характеру изменений генотипа: генные мутации. Хромосомные перестройки. Внутрихромосомные перестройки: нехватки (дефишенсии и делеции), умножение идентичных участков (дупликации), инверсии. Межхромосомные перестройки — транслокации. Транспозиции внутри- и межхромосомные. Геномные мутации. Анеуплоидия (гетероплоидия): нулисомиики и моносомиики, полисомиики.</p>	ОПК-1

4	Методы диагностики наследственных заболеваний	Медицинская генетика. Человек как специфический объект генетических исследований. Основные методы изучения наследственности человека; генеалогический, близнецовый, цитогенетический, популяционно-статистический, биохимический, культивирование и гибридизация соматических клеток, метод моделирования. Методы изучения ДНК. Возможности и ограничения методов генетики человека. Медико-генетическое консультирование как основа профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое прогнозирование – определение риска рождения больного ребенка в семье. Пренатальная (дородовая) диагностика. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).	ОПК-1
---	---	--	-------

5.2 Разделы дисциплины, и трудоемкость по видам учебной работы

№ раздела	Наименование раздела дисциплины	Виды деятельности (в часах)			
		Л	ПЗ	СРО	всего
1	3	4		5	6
1	Введение в дисциплину. Цитогенетика	4	6	5	15
2	Основные закономерности наследования	4	12	6	22
3	Изменчивость.	4	8	5	17
4	Методы диагностики наследственных заболеваний	4	8	6	18
	Итого за IV семестр:	16	34	22	72
	Итого:	16	34	22	72

5.3 Тематический план лекций

№ раздела	Раздел дисциплины	Название тем лекций	Количество часов. (4семестр)
1	Введение в дисциплину. Цитогенетика	Введение в генетику. Предмет, задачи и методы генетики. Структурно-функциональная организация наследственного материала.	2
2	Основные закономерности	Наследование признаков при моногибридном, дигибридном скрещивании.	2

	наследования	Формы взаимодействия между генами. Множественные аллели на примере наследования групп крови.	2
		Хромосомная теория наследственности.	2
3	Изменчивость	Изменчивость и ее классификация. Понятие о наследственной генотипической изменчивости (комбинативная и мутационная) и ненаследственной фенотипической (модификационная, онтогенетическая) изменчивости.	2
		Мутации. Типы мутационных нарушений.	2
4	Методы диагностики наследственных заболеваний	Особенности человека, как объекта генетических исследований. Методы изучения генетики человека.	2
		Методы пренатальной (дородовой) диагностики (УЗИ, амниоцентоз, биопсия хориона, определение фетопротеина).	2
		Итого	16

5.4. Тематический план практических занятий

№ раздела	Раздел дисциплины	Тематика практических занятий	Формы текущего контроля	Количество часов в семестре
1	2	3	4	5
1	Введение в дисциплину. Цитогенетика	Предмет изучения генетики, задачи генетики и ее значение для медицины и фармации.	1 – собеседование; 2 – тестовый контроль;	2
		Молекулярные основы генетики. Гены и хромосомы. Геном человека.	1 – собеседование; 2 – тестовый контроль;	2
		Контрольная работа по разделу: «Цитогенетика».	1 – контрольная работа;	2
2	Основные закономерности наследования	Законы Менделя. Моно- и дигибридное скрещивание.	1 – собеседование; 2 – тестовый контроль; 3- Решение задач.	2
		Наследование признаков при взаимодействии аллельных генов: явления полного и неполного доминирования	1 – собеседование; 2 – тестовый контроль;	2
		Наследование признаков при взаимодействии неаллельных генов. Комплементарное взаимодействие. Эпистаз. Полимерия. Плейотропия.	1 – собеседование; 2 – тестовый контроль;	2
		Множественные аллели на примере наследования групп крови человека в системах АВО и Rh/	1 – собеседование; 2 – тестовый контроль;	2

		Сцепленное наследование признаков. Правило Моргана.	1 – собеседование; 2 – тестовый контроль; 3- Решение задач.	2
		Контрольная работа по разделу: Основные закономерности наследования	1 – контрольная работа;	2
3	Изменчивость	Изменчивость. Формы и закономерности. Модификации как выражение нормы реакции.	1 - Решение задач.	2
		Хромосомные перестройки: делеции, дупликации, инверсии, дефишенсы, транслокации.	1 – собеседование; 2 – тестовый контроль;	2
		Типы мутационных нарушений: генные и геномные. Решение задач.	1 - Решение задач.	2
		Контрольная работа по разделу: Изменчивость	1 – тестовый контроль;	2
4	Методы диагностики наследственных заболеваний	Методы изучения генетики человека. Генеалогический, цитогенетический, биохимический, близнецовый, онтогенетический и популяционно-статистический и другие методы.	1 - Решение задач. 2 – собеседование; 3 – тестовый контроль;	2
		Изучение наследственности человека на примере составления родословных. Наследственные болезни человека и их распространение в популяциях человека.	1 - Решение задач. 2 – собеседование; 3 – тестовый контроль;	2
		Основы медико-генетического консультирования. Проспективное и ретроспективное консультирование. Методы пренатальной диагностики.	1 - Решение задач. 2 – собеседование; 3 – тестовый контроль;	2
	Промежуточная аттестация	Зачет	Устно	2
	Итого:			34

5.5. Самостоятельная работа обучающегося по дисциплине

№ п/п	Раздел дисциплины	Наименование работ	Трудоемкость (час)	Формы контроля
	3	1	2	4
IV	Введение в дисциплину. Цитогенетика	Работа с лекционным материалом, предусматривающая проработку конспекта лекций и учебной литературы; ответы на контрольные вопросы; решение ситуационных задач; Участие в различных видах учебной аудиторной работы (рефераты на практических занятиях); выступление на заседаниях студенческого научного кружка (СНК) кафедры	5	1 – собеседование;
IV	Основные закономерности наследования	Работа с лекционным материалом, предусматривающая проработку конспекта лекций и учебной литературы; ответы на контрольные вопросы; решение ситуационных задач; на практических занятиях); выступление на заседаниях студенческого научного кружка (СНК) кафедры	6	1 – собеседование;
IV	Изменчивость	Работа с лекционным материалом, предусматривающая проработку конспекта лекций и учебной литературы; ответы на контрольные вопросы; решение ситуационных задач; Микропрепараты:	5	1 – собеседование;
IV	Методы диагностики наследственных заболеваний	Работа с лекционным материалом, предусматривающая проработку конспекта лекций и учебной литературы; ответы на контрольные вопросы; решение ситуационных задач;	6	1 – собеседование;
			Итого	22

VI. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ИТОГАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

6.1. Текущий контроль успеваемости

6.1.1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения рабочей программы дисциплины

№	Наименование раздела	Код	Формы контроля
---	----------------------	-----	----------------

раздела	дисциплины (модуля)	контролируемой компетенции	
1	2	3	4
1	Введение в дисциплину. Цитогенетика	ОПК - 1	1 – собеседование; 2 – тестовый контроль; 3-решение задач
2	Основные закономерности наследования	ОПК - 1	1 – собеседование; 2 – тестовый контроль; 3-решение задач
3	Изменчивость	ОПК - 1	1 – собеседование; 2 – тестовый контроль; 3-решение задач
4	Методы диагностики наследственных заболеваний	ОПК - 1	1 – собеседование; 2 – тестовый контроль; 3-решение задач

6.1.2. Примеры оценочных средств для текущего контроля успеваемости

ПРИМЕРЫ!

Для текущего контроля успеваемости дисциплине используют следующие оценочные средства:

СОБЕСЕДОВАНИЕ ПО КОНТРОЛЬНЫМ ВОПРОСАМ

СОБЕСЕДОВАНИЕ ПО ВОПРОСАМ ТЕМЫ ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ

Тема занятия № 14. Методы изучения генетики человека. Генеалогический, цитогенетический, биохимический, близнецовый, онтогенетический и популяционно-статистический и др. методы.

Коды контролируемых компетенций: **ОПК-1**

Основные учебно-целевые вопросы:

1. Клинико-генеалогический метод. Пробанд. Легенда родословной. Условные обозначения при диагностике наследственных заболеваний.
2. Этапы проведения генетических исследований.
3. Методика сбора генеалогической информации. Особенности анамнеза при различных видах патологии.
4. Значение клинико-генеалогического метода в практике.
5. Цитогенетические методы. Варианты, область применения, значение.
6. Биохимические методы. Варианты, область применения, значение. Показания к биохимическому исследованию для диагностики наследственных болезней.
7. Молекулярно-генетические методы.
8. Универсальность методов ДНК-диагностики, возможности их использования.

Критерии оценки текущего контроля успеваемости (собеседование по вопросам темы практического занятия):

«Отлично»: Студент способен характеризовать, описывать, раскрывать сущность молекулярной биологии, пользуясь принятой научной терминологией в области молекулярной биологии

«Хорошо»: Студент показал знание учебного материала, усвоил основную литературу, смог ответить почти полно на все заданные дополнительные и уточняющие вопросы. Студент демонстрирует знания теоретического и практического материала по теме занятия, допуская незначительные неточности.

Удовлетворительно»: Студент в целом освоил материал практического занятия, ответил не на все уточняющие и дополнительные вопросы. Студент даёт неполный ответ, требующий наводящих вопросов преподавателя.

Неудовлетворительно»: Студент имеет существенные пробелы в знаниях основного учебного материала практического занятия, полностью не раскрыл содержание вопросов, не смог ответить на уточняющие и дополнительные вопросы. Неудовлетворительная оценка выставляется выпускнику, отказавшемуся отвечать на вопросы темы практического занятия. В конце каждого **РАЗДЕЛА** дисциплины для контроля успеваемости используют следующие оценочные средства:

Вопросы тестового контроля – письменно

ПРИМЕР!

ТЕКУЩИЙ КОНТРОЛЬ УСПЕВАЕМОСТИ – ТЕСТЫ

Раздел 3. ТИПЫ МУТАЦИОННЫХ НАРУШЕНИЙ: ГЕННЫЕ И ГЕНОМНЫЕ. РЕШЕНИЕ ЗАДАЧ.

Контролируемая компетенция ОПК-1

Выберите правильные ответы (правильных ответов может быть несколько):

1. Для болезни Дауна характерно:

1. брахицефалия
2. расщепление верхней губы и неба
3. монголоидный разрез глаз
4. поперечная складка на ладони
5. макроглоссия

2. Для синдрома Эдвардса характерно:

1. трисомия по 17 хромосоме
2. трисомия по 18 хромосоме
3. мозаицизм 46 XX/ 47XX + 18
4. делеция 18 хромосомы
5. дупликация 17 хромосомы

3. Для синдрома Патау характерно:

1. трисомия по 14 хромосоме
2. трисомия по 13 хромосоме
3. делеция 18 хромосомы
4. мозаицизм 46XУ/ 47XУ + 13
5. дупликация 18 хромосомы

4. Для синдрома Шерешевского-Тернера характерно:

1. первичная аменорея
2. моносомия X
3. отрицательный половой хроматин
4. выявление симптомов с рождения
5. низкий рост

5. Для болезни Дауна характерны изменения кариотипа:

1. 47 XXУ
2. 46XУ/47XУ+21
3. 46XУ,t (21,14)
4. 47XX+21

5. 46ХУ,del (p5)

6. Рecessивные признаки, сцепленные с X хромосомой:

1. проявляются как у мужчин, так и у женщин в равной степени;
2. проявляются только у женщин;
3. у мужчин проявляются всегда;
4. передаются от отца к сыну;
5. ни один из вышеназванных ответов.

7. Доминантные признаки, сцепленные с X хромосомой, обуславливают:

1. дальтонизм;
2. рахит, резистентный к витамину Д;
3. синдром Эдвардса;
4. псориаз;
5. синдром Марфана.

8. Рecessивные признаки, сцепленные с X хромосомой, обуславливают:

1. гипоплазию эмали;
2. гипертрихоз;
3. гемофилию;
4. близорукость;
5. синдром Хартнепа.

9. Рecessивные признаки, сцепленные с X хромосомой, обуславливают:

1. дальтонизм;
2. синдактилию;
3. болезнь Вильсона;
4. нейродермит;
5. псориаз.

10. Рecessивные признаки, сцепленные с X хромосомой, обуславливают:

1. мышечную дистрофию Дюшенна;
2. атрофию лицевого нерва;
3. темную эмаль зубов;
4. серповидноклеточную анемию;
5. талассемию.

Критерии оценки текущего контроля успеваемости (тесты):

«Отлично»:	100-90%
«Хорошо»:	89-70%
«Удовлетворительно»:	69-51%
«Неудовлетворительно»:	<50%

ПРИМЕР!

СИТУАЦИОННЫЕ ЗАДАЧИ ПО РАЗДЕЛАМ ДИСЦИПЛИНЫ

Раздел 2. Основные закономерности наследования

Контролируемая компетенция ОПК-1

1. Редкий ген «а» вызывает у человека наследственную анофтальмию (отсутствие глазных яблок). Аллельный ген – А обуславливает нормальное развитие глаз. У гетерозигот глазные яблоки уменьшены. Доминантный ген – В детерминирует ахондроплазию (карликовость, резкое укорочение скелета конечностей). Мужчина, гетерозиготный по гену А (с уменьшенными глазными яблоками), имеющий нормальное строение скелета, женился на женщине с нормальным развитием глаз и гомозиготной по

ахондроплазии. Какое расщепление по фенотипу ожидается в F1?

2. Одна из форм анемии (заболевание крови) наследуется, как аутосомный доминантный признак. У гомозигот это заболевание приводит к смерти, у гетерозигот проявляется в легкой форме. Женщина с нормальным зрением, но легкой формой анемии родила от здорового по крови мужчины дальтоника, сына, страдающего легкой формой анемии и дальтонизмом. Определите генотипы родителей и вероятность рождения следующего сына без аномалий, указав его генотип?

3. У человека антигены системы АВО детерминированы множественной аллеломорфой I⁰; I^A; I^B; резус-антиген (Rh⁺ и Rh⁻) аллелями D и d; MN - группы крови - кодоминантными аллелями - L^m и Lⁿ. Генотип матери I^AI⁰L^mL^mDd, отца I^BI^BL^mLⁿDd. Сколько и какие сочетания антигенов возможны у их детей?

4. У человека близорукость (M) доминирует над нормальным зрением, а карие глаза (B) над голубыми. Единственный ребенок близоруких кареглазых родителей имеет голубые глаза и нормальное зрение. Установите генотипы всех трех членов этой семьи.

5. У человека цветовая слепота обусловлена рецессивным геном (с), а нормальное цветовое зрение его доминантной аллелью (С). Ген цветовой слепоты локализован в X-хромосоме. Кареглазая гетерозиготная женщина, страдающая цветовой слепотой, вышла замуж за голубоглазого мужчину с нормальным зрением. Каким будет восприятие цвета у сыновей и дочерей этих родителей?

Критерии оценки текущего контроля успеваемости (ситуационные задачи):

«Отлично»:

Ответ на вопрос задачи дан правильный. Объяснение хода её решения подробное, последовательное, грамотное, с теоретическими обоснованиями (в т.ч. из лекционного курса), с необходимыми схематическими изображениями с правильным и свободным владением рентгенологической терминологией; ответы на дополнительные вопросы верные, чёткие.

«Хорошо»:

Ответ на вопрос задачи дан правильный. Объяснение хода её решения подробное, но недостаточно логичное, с единичными ошибками в деталях, некоторыми затруднениями в теоретическом обосновании (в т.ч. из лекционного материала); ответы на дополнительные вопросы верные, но недостаточно чёткие.

«Удовлетворительно»:

Ответ на вопрос задачи дан правильный. Объяснение хода её решения недостаточно полное, непоследовательное, с ошибками, слабым теоретическим обоснованием (в т.ч. лекционным материалом), ответы на дополнительные вопросы недостаточно чёткие, с ошибками в деталях.

«Неудовлетворительно»:

Ответ на вопрос задачи дан неправильный. Объяснение хода её решения дано неполное, непоследовательное, с грубыми ошибками, без теоретического обоснования (в т.ч. лекционным материалом); ответы на дополнительные вопросы неправильные (отсутствуют).

ТЕКУЩИЙ КОНТРОЛЬ УСПЕВАЕМОСТИ – РЕФЕРАТ

Раздел 4 Методы диагностики наследственных заболеваний.

Коды контролируемых компетенций: ОПК-1

№	Раздел	Тема
1	4	Современные методы молекулярной и биохимической диагностики

		наследственных болезней.
2	4	Современные методы и возможности пренатальной диагностики.
3	4	Неонатальный скрининг.
4	4	Этические проблемы медицинской генетики.
5	4	Составление родословных

Критерии оценки текущего контроля (реферат):

- Новизна реферированного текста: макс. – 20 баллов;
- Степень раскрытия сущности проблемы: макс. – 30 баллов;
- Обоснованность выбора источников: макс. – 20 баллов;
- Соблюдение требований к оформлению: макс. – 15 баллов;
- Грамотность: макс. – 15 баллов.

Оценивание реферата:

Реферат оценивается по 100 балльной шкале, баллы переводятся в оценки успеваемости следующим образом (баллы учитываются в процессе текущей оценки знаний программного материала):

86 – 100 баллов – «отлично»;

70 – 75 баллов – «хорошо»;

51 – 69 баллов – «удовлетворительно»;

мене 51 балла – «неудовлетворительно».

6.2. Промежуточная аттестация по итогам освоения дисциплины

ВОПРОСЫ К ЗАЧЕТУ ПО МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКЕ

Коды контролируемых компетенций: ОПК-1

6.2.2. Форма промежуточной аттестации - зачет.

Семестр - 4.

6.2.3. Процедура проведения промежуточной аттестации - устно.

6.2.4. Примеры вопросов для подготовки к зачету.

1. Генетика – как наука о закономерностях наследственности и изменчивости.
2. Основные этапы развития генетики.
3. Генотип, геном, фенотип. Факторы, определяющие развитие фенотипа. Взаимодействие аллелей в детерминации признаков: доминирование, промежуточное проявление, кодоминирование.
4. Первый и второй законы Менделя. Гипотеза чистоты гамет. Менделирующие признаки человека. Примеры. Аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный типы наследования.
5. Третий закон Менделя. Цитологические основы универсальности законов Менделя. Менделирующие признаки человека.
6. Аллельные гены. Определение. Формы взаимодействия. Множественный аллелизм. Примеры. Механизм возникновения.
7. Множественные аллели, наследование групп крови системы АВ0. Принципы определения групп крови системы АВ0. Резус-конфликт.
8. Множественные аллели и полигенное наследование на примере человека. Взаимодействие неаллельных генов: комплементарность, эпистаз, полимерия.

9. Неаллельные гены. Формы их взаимодействия. Примеры.
10. Закон Моргана. Хромосомная теория наследственности. Наследование, сцепленное с полом. Полное и неполное сцепление генов. Понятие о генетических картах хромосом.
11. Хромосомный механизм наследования пола. Цитогенетические методы определения пола.
12. Особенности строения хромосом. Уровни организации наследственного материала. Гетеро- и эухроматин.
13. Модификационная изменчивость. Норма реакции генетически детерминированных признаков. Фенокопии.
14. Адаптивный характер модификации. Роль наследственности и среды в развитии, обучении и воспитании человека.
15. Комбинативная изменчивость. Значение комбинативной изменчивости в обеспечении генотипического разнообразия людей: Системы браков. Медико-генетические аспекты семьи.
16. Мутационная изменчивость, классификация мутаций по уровню изменения поражения наследственного материала. Мутации в половых и соматических клетках.
17. Генные мутации, молекулярные механизмы возникновения, частота мутаций в природе. Биологические антимутационные механизмы.
18. Геномные мутации: полиплоидия, гаплоидия, гетероплоидия. Механизмы их возникновения.
19. Структурные нарушения (абберации) хромосом. Классификация в зависимости от изменения генетического материала. Значение для биологии и медицины.
20. Методы изучения наследственности человека. Близнецовый метод исследования. Конкордантность и дискордантность. Роль наследственных и факторов среды в развитии признаков.
21. Наследственные болезни человека. Принципы лечения, методы диагностики и профилактики. Перспективы развития генетики и ее успехи в этом направлении.
22. Спонтанные и индуцированные мутации, их биологическая роль. Факторы мутагенеза. Классификация. Примеры. Оценка и профилактика генетического действия лучистой энергии.
23. Цитогенетический метод диагностики хромосомных нарушений человека. Кариотип и идиограмма хромосом человека.
24. Биохимические методы генетики. Элементы патогенеза ферментопатий. Примеры.
25. Значение генетики для медицины. Цитогенетический, популяционно-статистический методы изучения наследственности человека.
26. Медико-генетическое консультирование, его медицинское значение. Основные этапы консультирования.
27. Прогноз потомства в семье с хромосомной патологией.
28. Прогноз потомства в семье с аутосомно-доминантным заболеванием.
29. Прогноз потомства в семье с аутосомно-рецессивным заболеванием.
30. Прогноз потомства в семье с мультифакториальным заболеванием

ПРИМЕР

6.2.5. Билета на зачет по дисциплине

ФГБОУ ВО ДГМУ Минздрава России
Фармацевтический факультет

**БИЛЕТ К ЗАЧЕТУ
ПО МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ
ДЛЯ СТУДЕНТОВ 1 КУРСА ФАРМАЦЕВТИЧЕСКОГО ФАКУЛЬТЕТА**

БИЛЕТ № 1

1. Предмет и методы медицинской генетики. Основные этапы развития науки.
2. Модификационная изменчивость. Норма реакции генетически детерминированных признаков. Фенокопии.
3. Биохимические методы генетики. Элементы патогенеза ферментопатий. Примеры.

Утвержден на заседании кафедры, протокол от « _____ » _____ 2020 г. № ____

Зав. кафедрой, профессор

А.М. Магомедов

Составители:

Г.Н. Абдулгалимова

Критерии оценивания результатов освоения дисциплины

Показатели оценивания	Критерии оценивания	
	«не зачтено»	«зачтено»
Код компетенции ОПК - 1		
знать	Студент не выделяет основными положениями в изученном материале, не способен дать краткую характеристику основным материалам дисциплины. Не знает основные закономерности наследования и изменчивости и не знает методов диагностики наследственных заболеваний.	Студент самостоятельно выделяет главные положения в изученном материале и способен дать краткую характеристику основным идеям проработанного материала дисциплины. Знает основные закономерности наследования и изменчивости. Показывает глубокое понимание методов диагностики наследственных заболеваний.
уметь	Студент не умеет решать генетические задачи	Студент умеет решать генетические задачи на законы Менделя и анализировать их.
владеть	Студент не владеет знаниями наследственности и изменчивости, методами диагностики наследственных заболеваний.	Студент владеет глубокими знаниями наследственности и изменчивости. и методами диагностики наследственных заболеваний.

Промежуточная аттестация по итогам освоения дисциплины проводится в виде **ЗАЧЁТА** в 4 семестре. Зачёт проводится устно в форме собеседования по билетам. *Целью* промежуточной аттестации по дисциплине является оценка качества освоения дисциплины и сформированности компетенций.

**6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ
ДИСЦИПЛИНЫ
ПЕРЕЧЕНЬ ОСНОВНОЙ И ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ,
НЕОБХОДИМОЙ ДЛЯ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ**

7.1. Основная литература:

Печатные источники

№	Издания	Количество экземпляров библиотеке
1	Биология с общей генетикой. Слюсарев А. А./ М., ООО "Альянс", 2011.	475
2	Биология для мед. вузов под ред. В. Н. Ярыгина, М., "ГЭОТАР-Медиа", 2018, 1,2 т.	600
3	Биология: учебник под редакцией А.П. Пехов/ М.:ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 656 с.	100

Электронные источники:

1	Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970429860.html	-
2	Биология. В 2 т. Т. 2: учебник / под ред. В. Н. Ярыгина. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. http://www.studmedlib.ru	-
3	"Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие для студентов мед. вузов по специальности "Стоматология" / Л.В. Акуленко и др.; под ред. О.О. Янушевича. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015." - http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433706.html	-

7.2 Дополнительная литература

Печатные источники:

№	Издания	Количество экземпляров библиотеке
1	Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции [Текст]: учебник для студ. Высш. учеб.завед. / С.Г. Инге-Вечтомов – 2-е изд., перераб. и доп. – Спб.: Изд-во Н-Л, 2010. – 720с.: ил. Б-ка БИ СГУ	1
2	Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин. - 2-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. – 192 с. ЭБ	1

Электронные источники

№	Издания
1	2
1.	ЭБС медицинского вуза (Консультант студента) http://www.studmedlib.ru – доступ на всех студентов лечебного факультета ДГМУ по логину и паролю
2.	Медицинская генетика: учеб.-методич. пособие для студ., врачей – интернов, ординаторов, педиатров / сост. А. Ф. Бабцева, Н. В. Климова, О. С. Юткина [и др.] ; Амурская гос. мед. акад. - Благовещенск, 2002. - Режим доступа: http : // window.edu.ru/

7.3. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «интернет»

№	Издания
1	2
1	http://vse-pro-geny.ru/
2	http://www.medgenetics.ru/
3	http://genetiku.ru/
4	http://www.vigg.ru/genetika/

7.4. Информационные технологии

Перечень лицензионного программного обеспечения:

1. Операционная система Microsoft Windows 10 Pro
2. Пакеты прикладных программ :
Microsoft Office Professional Plus 2013 (в составе Microsoft Word 2013, Microsoft Excel 2013, Microsoft PowerPoint 2013);
Microsoft Office Standard 2013 (в составе Microsoft Word 2013, Microsoft Excel 2013, Microsoft PowerPoint 2013);
Microsoft Office Standard 2016 (в составе Microsoft Word 2016, Microsoft Excel 2016, Microsoft PowerPoint 2016);
3. Антивирус по -Kaspersky Endpoint Security 10 для Windows

Перечень информационных справочных систем:

1. **Электронная информационно-образовательная среда (ЭИОС) ДГМУ.**
URL: <https://eos-dgmu.ru>
2. **Консультант студента:** электронная библиотечная система. URL: http://www.studmedlib.ru/ru/cur_user/reg.html
3. **Консультант врача:** электронная библиотечная система. URL: <http://www.rosmedlib.ru>
4. **Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ).**URL: <http://feml.scsml.rssi.ru>
5. **Научная электронная библиотека eLibrary.**URL:<https://elibrary.ru/defaultx.asp>
6. **Медицинская справочно-информационная система.**URL:<http://www.medinfo.ru/>

7. **Научная** **электронная**
библиотека КиберЛенинка. URL: <http://cyberleninka.ru>
VIII. **Электронная библиотека РФФИ.** URL: <http://www.rfbr.ru> **Всероссийская**
образовательная Интернет-программа для врачей. URL: <http://www.internist.ru>

VIII. МАТЕРИАЛЬНО – ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

№ п/п	Вид помещения с номером (учебная аудитория, лаборатория, компьютерный класс и т.д.) с указанием адреса (местоположение) здания, клинической базы, строения, сооружения, помещения, площади помещения, его назначения (для самостоятельной работы, для проведения практических занятий, текущего контроля, промежуточной аттестации, электронного обучения, лекционных занятий и т.д.)	Наименование оборудования
	3) Учебная комната № 2 для практических занятий на 20 посадочных мест 30м ² . Ул. Шамяля 48, 3 этаж	Доска, мебель для аудиторий, столы, стулья, переносное мультимедийное оборудование
	4) Учебная комната № 3 для практических занятий на 20 посадочных мест 30,0 м ² . Ул. Шамяля 48, 3 этаж	Доска, мебель для аудиторий, столы, стулья, переносное мультимедийное оборудование
	Для самостоятельной работы: – Электронный читальный зал - Научная библиотека ДГМУ ул. А. Алиева 1, биологический корпус, 1 этаж.	- Компьютеры 25 шт. с доступом в интернет - Читальный зал научно-медицинской литературы (60 посадочных мест),

X. МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Методическое обеспечение дисциплины представлены в форме отдельного комплекта документов: «Методические рекомендации к лекциям», «Методические рекомендации к практическим занятиям», «Методические рекомендации для студента» в виде приложения к рабочей программе дисциплины.

XI. ОСОБЕННОСТИ ОРГАНИЗАЦИИ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ ДЛЯ ИНВАЛИДОВ И ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ

11.1. Обучение инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья

При необходимости осуществляется кафедрой на основе адаптированной рабочей программы с использованием специальных методов обучения и дидактических материалов, составленных с учетом особенностей психофизического развития, индивидуальных возможностей и состояния здоровья таких обучающихся (обучающегося).

11.2. В целях освоения учебной программы дисциплины инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья кафедра обеспечивает:

- 1) для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по зрению:
 - размещение в доступных для обучающихся, являющихся слепыми или слабовидящими, местах и в адаптированной форме справочной информации о расписании учебных занятий;
 - присутствие ассистента, оказывающего обучающемуся необходимую помощь;
 - выпуск альтернативных форматов методических материалов (крупный шрифт или аудиофайлы);
- 2) для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по слуху:
 - надлежащими звуковыми средствами воспроизведение информации;

3) для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья, имеющих нарушения опорно-двигательного аппарата:

- возможность беспрепятственного доступа обучающихся в учебные помещения, туалетные комнаты и другие помещения кафедры. В случае невозможности беспрепятственного доступа на кафедру организовывать учебный процесс в специально оборудованном центре индивидуального и коллективного пользования специальными техническими средствами обучения для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья (ул. А. Алиева 1, биологический корпус, 1 этаж).

11.3. Образование обучающихся с ограниченными возможностями здоровья может быть организовано как совместно с другими обучающимися, так и в отдельных группах.

11.4. Перечень учебно-методического обеспечения самостоятельной работы обучающихся по дисциплине.

Учебно-методические материалы для самостоятельной работы обучающихся из числа инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья предоставляются в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья и восприятия информации:

Категории ординаторов	Формы
нарушением слуха	- в печатной форме; - в форме электронного документа;
С нарушением зрения	- в печатной форме увеличенным шрифтом; - в форме электронного документа; - в форме аудиофайла;
С нарушением опорно-двигательного аппарата	- печатной форме; - в форме электронного документа;

Данный перечень может быть конкретизирован в зависимости от контингента обучающихся.

11.5. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине.

10.5.1. Перечень фондов оценочных средств, соотнесённых с планируемыми результатами освоения образовательной программы.

Для ординаторов с ограниченными возможностями здоровья

Категории студентов	Виды оценочных средств	Формы контроля и оценки результатов обучения
С нарушением слуха	тест	преимущественно письменная проверка
С нарушением зрения	собеседование	преимущественно устная проверка (индивидуально)
С нарушением опорно-двигательного аппарата	решение дистанционных тестов, контрольные вопросы	организация контроля в ЭИОС ДГМУ, письменная проверка

Обучающимся с, относящимся к категории инвалидов и лиц, с ограниченными возможностями здоровья увеличивается время на подготовку ответов к зачёту, разрешается подготовка к зачету с использованием дистанционных образовательных технологий.

11.5.2. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующие этапы формирования компетенций.

При проведении процедуры оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья предусматривается использование технических средств, необходимых им в связи с их индивидуальными особенностями.

Процедура оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по дисциплине предусматривает предоставление информации в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья и восприятия информации:

Для лиц с нарушениями зрения:

- в печатной форме увеличенным шрифтом;
- в форме электронного документа;
- в форме аудиофайла.

Для лиц с нарушениями слуха:

- в печатной форме;
- в форме электронного документа.

Для лиц с нарушениями опорно-двигательного аппарата:

- в печатной форме;
- в форме электронного документа;
- в форме аудиофайла.

Данный перечень может быть конкретизирован в зависимости от контингента обучающихся.

При проведении процедуры оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по дисциплине (модулю) обеспечивается выполнение следующих дополнительных требований в зависимости от индивидуальных особенностей обучающихся:

1. инструкция по порядку проведения процедуры оценивания предоставляется в доступной форме (устно, в письменной форме, устно с использованием услуг сурдопереводчика);

2. доступная форма предоставления заданий оценочных средств (в печатной форме, в печатной форме увеличенным шрифтом, в форме электронного документа, задания зачитываются ассистентом, задания предоставляются с использованием сурдоперевода);

3. доступная форма предоставления ответов на задания (письменно на бумаге, набор ответов на компьютере, с использованием услуг ассистента, устно).

При необходимости для обучающихся с ограниченными возможностями здоровья и инвалидов процедура оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю) может проводиться в несколько этапов.

Проведение процедуры оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья допускается с использованием дистанционных образовательных технологий.

11.6. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины.

Для освоения дисциплины инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья предоставляются основная и дополнительная учебная литература в виде электронного документа в фонде библиотеки и / или в электронно-библиотечных системах. А также предоставляются бесплатно специальные учебники и учебные пособия, иная учебная литература и специальные технические средства обучения коллективного и индивидуального пользования, а также услуги сурдопереводчиков и тифлосурдопереводчиков.

11.7. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины

В освоении дисциплины инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья большое значение имеет индивидуальная работа. Под индивидуальной работой подразумевается две формы взаимодействия с преподавателем: индивидуальная учебная работа (консультации), т.е. дополнительное разъяснение учебного материала и углубленное изучение материала с теми обучающимися, которые в этом заинтересованы, и индивидуальная воспитательная работа. Индивидуальные консультации по предмету являются важным фактором, способствующим индивидуализации обучения и установлению воспитательного контакта между преподавателем и обучающимся инвалидом или обучающимся с ограниченными возможностями здоровья.

11.8. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине

Освоение дисциплины инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья осуществляется с использованием средств обучения общего и специального назначения:

- лекционная аудитория - мультимедийное оборудование, мобильный радиокласс (для ординаторов с нарушениями слуха); источники питания для индивидуальных технических средств;

- учебная аудитория для практических занятий (семинаров) мультимедийное оборудование, мобильный радиокласс (для ординаторов с нарушениями слуха);

- учебная аудитория для самостоятельной работы - стандартные рабочие места с персональными компьютерами; рабочее место с персональным компьютером, с программой экранного доступа, программой экранного увеличения и брайлевским дисплеем для ординаторов с нарушением зрения.

В каждой аудитории, где обучаются инвалиды и лица с ограниченными возможностями здоровья, должно быть предусмотрено соответствующее количество мест для обучающихся с учётом ограничений их здоровья.

12. ЛИСТ ВНЕСЕНИЯ ИЗМЕНЕНИЙ В РАБОЧУЮ ПРОГРАММУ

Лист регистрации изменений в рабочую программу

Учебный год	Дата и номер извещения	Реквизиты протокола	Раздел, подразделение	Подпись регистрирующего изменения
2020 - 2021				
20 - 20				
20 - 20				
20 - 20				