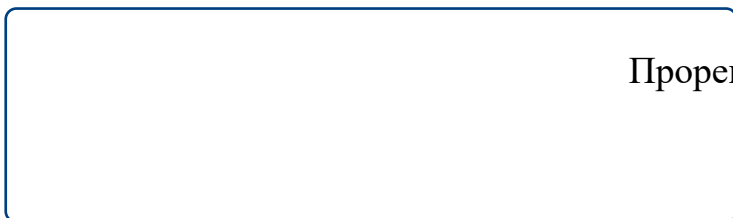


**Автономная некоммерческая организация высшего образования
«Научно-клинический центр имени Башларова»**



Утверждаю
Проректор по учебно-методической
работе

_____ А.И. Аллахвердиев
«28» мая 2024 г.

Рабочая программа дисциплины	Б1.О.30 Медицинская генетика
Уровень профессионального образования	Высшее образование-специалитет
Специальность	31.05.01 Лечебное дело
Квалификация	Врач - лечебник
Форма обучения	Очная

Махачкала, 2024

Рабочая программа дисциплины «Медицинская генетика» разработана в соответствии с требованиями ФГОС ВО по специальности 31.05.01 Лечебное дело, утвержденному приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 12.08.2020 № 988, приказа Министерства науки и высшего образования РФ от 6 апреля 2021 г. N 245 "Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры".

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена на заседании кафедры «Фундаментальная медицина» (протокол № 10 от «24» мая 2024 г.)

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине

1.1 Перечень компетенций с индикаторами их достижения:

Формируемые компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенций
ОПК-5 - Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач	ОПК-5.1 Знать основные и побочные действия лекарственных препаратов, эффекты от их совместного применения и взаимодействия с пищей с учетом морфофункциональных особенностей, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека ОПК-5.2 Уметь учитывать морфофункциональные особенности, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека при выборе безрецептурных лекарственных препаратов и других товаров аптечного ассортимента ОПК-5.3 Владеть навыками анализировать фармакокинетику и фармакодинамику лекарственного средства на основе знаний о морфофункциональных особенностях, физиологических состояниях и патологических процессах в организме человека
ПК-2 - Способен проводить обследование пациента с целью установления диагноза	ПК-2.1 Знать основы диагностики заболеваний и признаки неотложных состояний ПК-2.2 Уметь проводить обследование пациентов и осуществлять диагностические мероприятия ПК-2.3 Владеть навыками постановки диагноза

1.2 Этапы формирования компетенции в процессе освоения образовательной программы:

Код компетенции	Формулировка компетенции	Семестр	Этап
ОПК-5	Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач	5	начальный
ПК-2	Способен проводить обследование пациента с целью установления диагноза	5	начальный

В результате изучения дисциплины студент должен:

Знать: - основные и побочные действия лекарственных препаратов, эффекты от их совместного применения и взаимодействия с пищей с учетом морфофункциональных особенностей, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека; - основы диагностики заболеваний и признаки неотложных состояний;

Уметь: - учитывать морфофункциональные особенности, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека при выборе безрецептурных лекарственных препаратов и других товаров аптечного ассортимента; - проводить обследование пациентов и осуществлять диагностические мероприятия;

Владеть навыками: - анализировать фармакокинетику и фармакодинамику лекарственного средства на основе знаний о морфофункциональных особенностях, физиологических состояниях и патологических процессах в организме человека; постановки диагноза.

2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к обязательной части Блока 1 ПООП специалитета.

3. Объем дисциплины и виды учебной работы

Трудоемкость дисциплины: в з.е. 3 / 108 часа

Вид учебной работы	Всего часов	Семестр	
		5	6
Контактная работа	54	54	
В том числе:	-	-	
Лекции	16	16	
Лабораторные работы (ЛР)	-	-	
Практические занятия (ПЗ)	38	38	
Самостоятельная работа (всего)	54	54	
В том числе:	-	-	
Проработка материала лекций, подготовка к занятиям			
Самостоятельное изучение тем			
Реферат			
Вид промежуточной аттестации зачет			
Общая трудоемкость час.	108	108	
з.е.	3	3	

4. Содержание дисциплины.

4.1. Контактная работа

№ п/п	Содержание лекций дисциплины	Трудоемкость (час)
1.	История развития генетики как фундаментальной науки. ДНК и РНК. ДНК в соответствии с моделью Уотона и Крика. Функции	4

	нуклеиновых кислот в реализации генетической информации: репликация, транскрипция и перевод. Центральная догма молекулярной биологии. Понятия протеом и транскриптомы. Ген: структура и функции. Типы генов. Общие характеристики генома человека. Международный проект «Геном человека»: цели, задачи, результаты. Медико-генетическая консультация (МГК): цели, типы, организация службы МГК в России. Принципы оценки генетических рисков наследственных заболеваний	
2.	Роль наследственности в патологии. Особенности клинических проявлений наследственной патологии. Классификация наследственных заболеваний. Виды изменчивости. Мутации, классификация мутаций. Клинико-генеалогический метод: этапы, возможности. Отличительные особенности генеалогического дерева с митохондриальным типом наследования. Голандрическое наследование. Принципы диагностики наследственных заболеваний. Цитогенетические и молекулярно-цитогенетические методы: принцип, возможности, ограничения. (FISH, CGH, SKY).MeTogbi секвенирования ДНК и полимеразной цепной реакции: принципы и применение в наследственной патологии Неинвазивный пренатальный тест, хромосомный микрочиповый анализ и предимплантационная диагностика	2
3.	Этиология и цитогенетика хромосомных заболеваний, их классификация. Связь между тяжестью заболевания и дисбалансом хромосом. Полные и мозаичные формы хромосомных заболеваний. Этиология и особенности клинических проявлений синдрома Дауна, Эдвардса и Патау. Этиология и особенности клинических проявлений синдрома Тернера и Клайнфелтера. Этиология и особенности клинических проявлений синдрома кошачьего крика, синдрома Вольфа-Хиршхорна и частичной трисомии 9p +.	4
4.	Этиология моногенных заболеваний. Типы генных мутаций и их патологические эффекты. Виды наследования моногенных заболеваний.. Общие закономерности патоморфогенеза. Синдромы Меккеля,Секкеля, МПС IV типа,синдром Нунана, клейдокраниальную дисплазию,ЕЕС синдром,синдром Тричер-Коллинза, эктодермальную дисплазию, ангидротическую,синдромы Аарского и Коффина-Лоури.	2
5.	Общие характеристики многофакторных заболеваний, их классификация и методы генетического анализа. Инфаркт миокарда и ВПР как пример многофакторных наследственных заболеваний. ВПР челюстно-лицевой области. Основные принципы лечения наследственных заболеваний (этиологическая, патогенная и симптоматическая терапия).Генная и клеточная терапия наследственной патологии (принципы, методы, результаты).Генная и клеточная терапия наследственной патологии (принципы, методы, результаты).	2
6.	Основы фармакологической генетики. Генетический контроль метаболизма лекарственных препаратов. Изменчивость индивидуального ответа на прием лекарств и его причины. Патологические реакции на прием лекарств у пациентов с наследственными заболеваниями	2

	Генетическая основа канцерогенеза. Онкогены и гены- супрессоры опухолей.	
	Итого	16

Практические занятия

№ раздела	№ п/п	Содержание практических занятий	Трудо- емкость (час)	Форма текущего контроля
Семестр 3				
1	1	Молекулярные основы наследственности. Ген, геном, транскриптом, протеом. Хромосомы человека и их структурная организация. Митоз, мейоз	2	Устный опрос
	2	(ПЦР, секвенирование по Сэнгеру, NGS, методы, основанные на гибридизации)	2	Тестирование
	3	Мутационная изменчивость. Этиология и классификация генных, геномных и хромосомных мутаций. Хромосомные мутации, классификация. Хромосомные болезни: синдромы трисомий по аутосомам, числовые аномалии половых хромосом, синдромы частичных анеуплоидий	2	Устный опрос
	4	Болезни с наследственной предрасположенностью. Врожденные пороки развития челюстно-лицевой области. Коллоквиум № 1 «Молекулярные основы наследственности. Хромосомные мутации»	4	Устный опрос
2	5	Правила наследования Менделя. Типы наследования моногенных заболеваний. Клинико-генеалогический метод диагностики. Понятие о пенетрантности и экспрессивности. Решение ситуационных задач.	2	Устный опрос
	6	Моногенные заболевания с А-Р типом наследования: фенилкетонурия, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз, галактоземия. Разбор историй болезни.	2	Устный опрос
	7	Моногенные болезни с А-Р типом наследования: адреногенитальный синдром, спинальная амиотрофия Верднига-	2	Устный опрос

	Гофманна, мукополисахаридоз 1 типа, болезнь Вильсона- Коновалова. Разбор историй болезни.		
8	Моногенные заболевания с А-Д типом наследования: нейрофиброматоз, синдром Марфана, несовершенный остеогенез, ахондроплазия, синдром Нунана. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов: хорей Гентингтона, синдром Мартина- Белл	2	Защита реферата
9	Моногенные заболевания с Х-сцепленным типом наследования: миопатия Дюшенна-Беккера, гемофилия, фосфат-диабет.Нетрадиционные типы наследования: митохондриальное наследование и митохондриальные болезни.	2	Устный опрос
10	Коллоквиум № 2 «Этиология, патогенез и клинические проявления наследственных болезней»	4	Практические задания
3	Врожденные и наследственные заболевания зубов. Синдромы Меккеля,Секкеля, МПС IV типа,синдром Нунана, клейдокраниальную дисплазию,ЕЕС синдром,синдром Тричер-Коллинза, эктодермальную дисплазию, ангидротическую,синдромы Аарского и Коффина-Лоури.	2	Устный опрос
	Принципы профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование. Показания для направлению к врачу-генетику.Периконцепционная профилактика.Предимплантационная диагностика.Пренатальная диагностика. ХМА. Массовый неонатальный скрининг.	4	Устный опрос
	Принципы и виды лечения наследственных болезней. Генная и клеточная терапия.Основы фармакогенетики	4	Устный опрос
	Основы онкогенетики. Генетическая теория канцерогенеза и метастазирования.Таргетная	4	Устный опрос

		терапия опухолей. Молекулярно-генетические методы диагностики опухолевых заболеваний.		
	Итого		38	

Самостоятельная работа обучающихся

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела/темы учебной дисциплины	Всего часов	Вид контроля
1	2	3	5	6
1.	3	Молекулярные основы наследственности. Ген, геном, транскриптом, протеом. Хромосомы человека и их структурная организация. Митоз, мейоз	2	Устный опрос
2.	3	Классификация наследственных болезней. Методы цитогенетической диагностики наследственных болезней. Хромосомное определение пола. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней (ПЦР, секвенирование по Сэнгеру, NGS, методы, основанные на гибридизации)	4	Доклады
3.	3	Мутационная изменчивость. Этиология и классификация генных, геномных и хромосомных мутаций. Хромосомные мутации, классификация. Хромосомные болезни: синдромы трисомий по аутосомам, числовые аномалии половых хромосом, синдромы частичных анеуплоидий	4	Устный опрос
4.	3	Болезни с наследственной предрасположенностью. Врожденные пороки развития челюстно-лицевой области. Коллоквиум № 1 «Молекулярные основы наследственности. Хромосомные мутации»	4	Устный опрос
5.	3	Правила наследования Менделя. Типы наследования моногенных заболеваний. Клинико-генеалогический метод диагностики. Понятие о пенетрантности и экспрессивности. Решение ситуационных задач.	4	Доклады
6.	3	Моногенные заболевания с А-Р типом наследования: фенилкетонурия, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз,	4	Защита реферата

		галактоземия. Разбор историй болезни.		
7.	3	Моногенные болезни с А-Р типом наследования: адреногенитальный синдром, спинальная амиотрофия Верднига-Гофманна, мукополисахаридоз 1 типа, болезнь Вильсона-Коновалова. Разбор историй болезни.	4	Защита реферата, решение практических заданий
8.	3	Моногенные заболевания с А-Д типом наследования: нейрофиброматоз, синдром Марфана, несовершенный остеогенез, ахондроплазия, синдром Нунана. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов: хорей Гентингтона, синдром Мартина-Белл	4	Защита реферата, решение практических заданий
9.	3	Моногенные заболевания с Х-сцепленным типом наследования: миопатия Дюшенна-Беккера, гемофилия, фосфат-диабет. Нетрадиционные типы наследования: митохондриальное наследование и митохондриальные болезни.	4	Устный опрос
10.	3	Коллоквиум № 2 «Этиология, патогенез и клинические проявления наследственных болезней»	4	Устный опрос
11.	3	Врожденные и наследственные заболевания зубов. Синдромы Меккеля, Секкеля, МПС IV типа, синдром Нунана, клейдокраниальную дисплазию, ЕЕС синдром, синдром Тричер-Коллинза, эктодермальную дисплазию, ангидротическую, синдромы Аарского и Коффина-Лоури.	4	Устный опрос
12.	3	Принципы профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование. Показания для направлению к врачу-генетику. Периконцепционная профилактика. Предимплантационная диагностика. Пренатальная диагностика. ХМА. Массовый неонатальный скрининг.	4	Устный опрос
13.	3	Принципы и виды лечения	4	Устный опрос

		наследственных болезней. Генная и клеточная терапия. Основы фармакогенетики		
14.	3	Основы онкогенетики. Генетическая теория канцерогенеза и метастазирования. Таргетная терапия опухолей. Молекулярно-генетические методы диагностики опухолевых заболеваний.	4	Устный опрос
		Итого	54	

Формы текущего контроля успеваемости студентов: устный опрос, доклады, практические задания, тестирование, реферат.

Формы промежуточной аттестации: зачет.

5. Фонд оценочных средств для проверки уровня сформированности компетенций

5.1 Оценочные материалы для оценки текущего контроля успеваемости (этапы оценивания компетенции)

Задания в тестовой форме.

Примеры заданий в тестовой форме:

1. Молекула ДНК состоит из следующих химических соединений:

- А. Аминокислот
- Б. Сахара(рибозы), фосфатных групп и азотистых оснований
- В. Сахара(дезоксирибозы), фосфатных групп и азотистых оснований.
- Г. Аминокислот, фосфатных групп и азотистого основания
- Д. Сахара(рибозы). аминокислот.

Ответ В.

2. Секвенирование ДНК представляет собой:

- А. Определение последовательности аминокислот в белке
- Б. Определение последовательности нуклеотидов ДНК
- В. Метод "сортировки хромосом.
- Г. Исследование взаимодействия ДНК с белками
- Д. Исследование идентификации белков.

Ответ Б.

3. Синдром Шерешевского-Тернера диагностируется в пубертатном периоде и характеризуется:

- 1. Аменореей
- 2. Половым инфантилизмом
- 3. Низким ростом
- 4. Выраженным снижением интеллекта.

Инструкция. Выберите правильный ответ по схеме.

- А. Если правильны ответы 1,2,3.
 - Б. Если правильны ответы 1 и 3.
 - В. Если правильны ответы 2 и 4
 - Г. Если правильны 1ый ответ 4
 - Д. Если правильный ответ 1,2,3,4.
- Ответ А

Контрольные вопросы для собеседования

Примеры контрольных вопросов:

1. Этиология моногенных заболеваний. Типы генных мутаций.
2. Этиология, патогенез и особенности клинической картины муковисцидоза. Диагностика и лечение.
3. Цитогенетические и молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней.

Ситуационные задачи.

Примеры ситуационных задач:

1. На осмотре у врача-невролога 4-х месячная девочка с жалобами на задержку в психомоторном развитии. При осмотре ребенка обнаружилась выраженная мышечная гипотония, отсутствие сухожильных рефлексов, отставание в моторном развитии. Из анамнеза известно, что в течение беременности отмечалось недостаточно активное шевеление плода.

- а) Предварительный диагноз
- б) Как наследуется данная патология?
- в) Какое дополнительное исследование необходимо провести для подтверждения диагноза.
- г) Рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье, если отец и мать клинически здоровы.
- д) Прогноз для пациента

Диагноз заболевания: спинная амиотрофия Вердника- Гофманна. Тип наследования заболевания аутосомно-рецессивный. Дополнительное исследование для подтверждения диагноза - определение мутаций в гене SMN 1.

1. Вероятность рождения здорового ребенка в семье 75%. Обычно пациенты погибают на 1-ом году жизни от дыхательной недостаточности на фоне рецидивирующих пневмоний и ателектазов.

2. В детскую реанимацию на 8-ом дне жизни поступила девочка с гепатоспленомегалией, асцитом, иктеричностью кожных покровов, диспептическими расстройствами, вялостью и затемнением сознания. Симптомы начали проявляться с первых суток жизни и нарастали на фоне грудного вскармливания. Из анамнеза известно, что это третий ребенок в

семье, двое старших мальчиков здоровы.

- а) Предположительный диагноз
- б) Какое исследование нужно провести для подтверждения диагноза?
- в) Какие типы данного заболевания Вы знаете?
- г) Основной вид терапии заболевания?
- д) Рассчитайте вероятность рождения последующего здорового ребенка в семье.

Диагноз заболевания: галактоземия. Исследование для подтверждения диагноза - определение мутаций в гене GALT. Известны три типа заболевания: 1 тип- обусловлен недостаточностью фермента галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы 2 тип- обусловлен недостаточностью фермента галактокиназы. 3 тип- обусловлен недостаточностью фермента уридилфосфогалактозо-4-эпимеразы. Лечение: срочный перевод ребенка на безлактозную диету. Вероятность рождения здорового ребенка в семье составляет 75%.

Презентации.

Примеры презентаций:

1. Врожденные пороки развития челюстно-лицевой области хромосомной патологии.
2. Полимеразная цепная реакция (ПЦР). Принцип метода. Устройство ПЦР - лаборатории. Применение методов ПЦР в медицине.

5.2 Оценочные материалы для оценки промежуточной аттестации (оценка планируемых результатов обучения)

Перечень вопросов к зачету

1. Этиология и патогенез наследственных болезней. Классификация наследственных болезней.
2. Семиотика наследственной патологии. Признаки наследственных болезней.
3. Этапы постановки диагноза наследственных болезней.
4. Малые аномалии развития.
5. Врожденные пороки развития.
6. Классификация тератогенов. Критические периоды внутриутробного периода онтогенеза.
7. Клинико-генеалогический метод. Основные пути наследования генной патологии.
8. Цитогенетический метод. Молекулярно-генетический метод.
9. Биохимический метод. Неонатальный скрининг.
10. Классификация и общая характеристика хромосомных болезней.

11. Аномалии аутосом. Синдром Дауна, Патау, Эдвардса.
12. Аномалии половых хромосом. Синдром Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера.
13. Аденогенитальный синдром.
14. Муковисцидоз.
15. Врожденный гипотиреоз.
16. Факоматозы. Нейрофиброматоз.
17. Болезнь Марфана.
18. Гемофилия.
19. Анемия Минковского-Шоффара (микросфероцитоз).
20. Наследственный нефрит (синдром Альпорта).
21. Наследственные болезни обмена веществ. Классификация.
22. Галактоземия.
23. Наследственные болезни обмена липидов. Болезнь Гоше.
24. Наследственные болезни обмена аминокислот. Фенилкетонурия.
25. Наследственные болезни обмена углеводов. Гликогенозы.
26. Болезнь Фабри.
27. Болезнь Вильсона - Коновалова.
28. Миодистрофия Дюшен-Беккера
29. Синдром мальабсорбции.
30. Генетические и средовые факторы риска развития болезней с наследственным предрасположением.
31. Профилактика наследственных болезней. Препреконцепционная подготовка.
32. Медико-генетическое консультирование: задачи и этапы проведения.
33. Пренатальная диагностика. Методы пренатальной диагностики.
34. Патогенетическое лечение наследственных болезней. Симптоматическое лечение наследственных болезней.
35. Этиологическое лечение наследственных болезней.

5.3 Шкала и критерии оценивания планируемых результатов обучения по дисциплине

Процедура проведения и оценивания зачета

Зачет проходит в форме устного опроса. Студенту достается вариант билета путем собственного случайного выбора и предоставляется 30 минут на подготовку. Защита готового решения происходит в виде собеседования, на что отводится 15 минут (**I**). Билет состоит из 3 вопросов (**II**), Критерии сдачи зачета (**III**):

«Зачтено» - выставляется при условии, если студент показывает хорошие знания изученного учебного материала; самостоятельно, логично и последовательно излагает и интерпретирует материалы учебного курса; полностью раскрывает смысл предлагаемого вопроса; владеет основными терминами и понятиями изученного курса; показывает умение переложить теоретические знания на предполагаемый практический опыт.

«Не зачтено» - выставляется при наличии серьезных упущений в процессе изложения учебного материала; в случае отсутствия знаний основных понятий и определений курса или присутствии большого количества ошибок при интерпретации основных определений; если студент показывает значительные затруднения при ответе на предложенные основные и дополнительные вопросы; при условии отсутствия ответа на основной и дополнительный вопросы.

Для устного опроса (ответ на вопрос преподавателя):

- Оценка "отлично" выставляется студенту, если он глубоко и прочно усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет тесно увязывать теорию с практикой, свободно справляется с задачами, вопросами и другими видами применения знаний, причем не затрудняется с ответом при видоизменении заданий, использует в ответе материал монографической литературы, правильно обосновывает принятое решение, владеет разносторонними навыками и приемами выполнения практических задач.

- Оценка "хорошо" выставляется студенту, если он твердо знает материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, правильно применяет теоретические положения при решении практических вопросов и задач, владеет необходимыми навыками и приемами их выполнения.

- Оценка "удовлетворительно" выставляется студенту, если он имеет знания только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного материала, испытывает затруднения при выполнении практических работ.

- Оценка "неудовлетворительно" выставляется студенту, который не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями выполняет практические работы. Как правило, оценка "неудовлетворительно" ставится студентам, которые не могут продолжить обучение без дополнительных занятий по соответствующей дисциплине.

Для стандартизированного контроля (тестовые задания с эталоном

ответа):

- Оценка «отлично» выставляется при выполнении без ошибок более 85 % заданий.
- Оценка «хорошо» выставляется при выполнении без ошибок более 65 % заданий.
- Оценка «удовлетворительно» выставляется при выполнении без ошибок более 50 % заданий.
- Оценка «неудовлетворительно» выставляется при выполнении без ошибок равного или менее 50 % заданий.

Для оценки решения ситуационной задачи:

- Оценка «отлично» выставляется, если задача решена грамотно, ответы на вопросы сформулированы четко. Эталонный ответ полностью соответствует решению студента, которое хорошо обосновано теоретически.
- Оценка «хорошо» выставляется, если задача решена, ответы на вопросы сформулированы не достаточно четко. Решение студента в целом соответствует эталонному ответу, но не достаточно хорошо обосновано теоретически.
- Оценка «удовлетворительно» выставляется, если задача решена не полностью, ответы не содержат всех необходимых обоснований решения.
- Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если задача не решена или имеет грубые теоретические ошибки в ответе на поставленные вопросы

Для оценки рефератов:

- Оценка «отлично» выставляется, если реферат соответствует всем требованиям оформления, представлен широкий библиографический список. Содержание реферата отражает собственный аргументированный взгляд студента на проблему. Тема раскрыта всесторонне, отмечается способность студента к интегрированию и обобщению данных первоисточников, присутствует логика изложения материала. Имеется иллюстративное сопровождение текста.
- Оценка «хорошо» выставляется, если реферат соответствует всем требованиям оформления, представлен достаточный библиографический список. Содержание реферата отражает аргументированный взгляд студента на проблему, однако отсутствует собственное видение проблемы. Тема раскрыта всесторонне, присутствует логика изложения материала.
- Оценка «удовлетворительно» выставляется, если реферат не полностью соответствует требованиям оформления, не представлен достаточный библиографический список. Аргументация взгляда на проблему не достаточно убедительна и не охватывает полностью современное состояние проблемы. Вместе с тем присутствует логика изложения материала.

- Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если тема реферата не раскрыта, отсутствует убедительная аргументация по теме работы, использовано не достаточное для раскрытия темы реферата количество литературных источников.

Для оценки презентаций:

- Оценка «отлично» выставляется, если содержание является строго научным. Иллюстрации (графические, музыкальные, видео) усиливают эффект восприятия текстовой части информации. Орфографические, пунктуационные, стилистические ошибки отсутствуют. Наборы числовых данных проиллюстрированы графиками и диаграммами, причем в наиболее адекватной форме. Информация является актуальной и современной. Ключевые слова в тексте выделены.

- Оценка «хорошо» выставляется, если содержание в целом является научным. Иллюстрации (графические, музыкальные, видео) соответствуют тексту. Орфографические, пунктуационные, стилистические ошибки практически отсутствуют. Наборы числовых данных проиллюстрированы графиками и диаграммами. Информация является актуальной и современной. Ключевые слова в тексте выделены.

- Оценка «удовлетворительно» выставляется, если содержание включает в себя элементы научности. Иллюстрации (графические, музыкальные, видео) в определенных случаях соответствуют тексту. Есть орфографические, пунктуационные, стилистические ошибки. Наборы числовых данных чаще всего проиллюстрированы графиками и диаграммами. Информация является актуальной и современной. Ключевые слова в тексте чаще всего выделены.

- Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если содержание не является научным. Иллюстрации (графические, музыкальные, видео) не соответствуют тексту. Много орфографических, пунктуационных, стилистических ошибок. Наборы числовых данных не проиллюстрированы графиками и диаграммами. Информация не представляется актуальной и современной. Ключевые слова в тексте не выделены.

Критерии и шкала оценивания уровня освоения компетенции

Шкала оценивания		Уровень освоения компетенции	Критерии оценивания
отлично	зачтено	высокий	студент, овладел элементами компетенции «знать», «уметь» и «владеть», проявил всесторонние и глубокие знания программного материала по дисциплине, освоил основную и дополнительную

			литературу, обнаружил творческие способности в понимании. изложении и практическом использовании усвоенных знаний.
хорошо		достаточный	студент овладел элементами компетенции «знать» и «уметь», проявил полное знание программного материала по дисциплине, освоил основную рекомендованную литературу. обнаружил стабильный характер знаний и умений и проявил способности к их самостоятельному применению и обновлению в ходе последующего обучения и практической деятельности.
удовлетворительно		базовый	студент овладел элементами компетенции «знать», проявил знания основного программного материала по дисциплине в объеме, необходимом для последующего обучения и предстоящей практической деятельности, изучил основную рекомендованную литературу, допустил неточности в ответе на экзамене, но в основном обладает необходимыми знаниями для их устранения при корректировке со стороны экзаменатора.
неудовлетворительно	не зачтено	Компетенция не сформирована	студент не овладел ни одним из элементов компетенции, обнаружил существенные пробелы в знании основного программного материала по дисциплине, допустил принципиальные ошибки при применении теоретических знаний, которые не позволяют ему продолжить обучение или приступить к практической деятельности без дополнительной подготовки по данной дисциплине.

6. Перечень учебно-методической литературы

6.1 Учебные издания:

1. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-

3361-4 -: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433614.html>

2. "Клиническая генетика [Электронный ресурс] : учебник/Н.П.Бочков, В.П.Пузырев, С.М.Смирнихина: под. ред. Н.П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб.- М.:ГЭОТАР-Медиа,2015."- <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html>

3. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учебник / Акуленко Л.В., Угаров И.В. ; под ред. О.О. Янушевича, С.Д. Арутюнова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 208 с. - ISBN 978-5-9704-1832-1 - Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970418321.html>

4. Медицинская генетика [электронный ресурс] : учебник/ под ред.Н.П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР - Медиа, 2014.- <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970429860.html>

5. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-2986-0 - Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970429860.html>

6.2 Методические и периодические издания

1. Бесплатные медицинские методички для студентов ВУЗов Режим доступа: <https://medvuza.ru/free-materials/manuals>

2. Журнал «Лечебное дело». Режим доступа: <http://elibrary.ru>

3. Медицинская газета. Режим доступа: <http://www.mgzt.ru/>

7. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины

1. Единое окно доступа к информационным ресурсам [Электронный ресурс]. - Режим доступа <http://window.edu.ru/>

2. Федеральная электронная медицинская библиотека Минздрава России [Электронный ресурс]. - Режим доступа <http://www.femb.ru/feml/>, <http://feml.scsml.rssi.ru>

8. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине

8.1 Комплект лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения, в том числе отечественного производства

В процессе изучения дисциплины, подготовки к лекциям и выполнению практических работ используются персональные компьютеры с установленными стандартными программами:

1. Consultant+

2. Операционная система Windows 10.

3. Офисный пакет приложений MicroSoft Office
4. Антивирус Kaspersky Endpoint Security.
5. Яндекс.Браузер – браузер для доступа в сеть интернет.

8.2. Перечень электронно-библиотечных систем (ЭБС), современных профессиональных баз данных и информационно справочных систем:

1. Национальное научно-практическое общество скорой медицинской помощи <http://cito03.netbird.su/>
2. Научная электронная библиотека elibrary.ru <http://elibrary.ru>
3. Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ) <http://feml.scsml.rssi.ru/feml>
4. Всемирная организация здравоохранения <http://www.who.int/en/>
5. Министерство здравоохранения РФ <http://www.rosminzdrav.ru>
6. Электронно-библиотечная система «Консультант студента ВПО», доступ предоставлен зарегистрированному пользователю университета с любого домашнего компьютера. Доступ предоставлен по ссылке www.studmedlib.ru.

9. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины "Генетика".

Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины.

Методические рекомендации для студентов

Основными видами аудиторной работы студентов, обучающихся по программе специалитета, являются лекции и практические (семинарские) занятия. В ходе лекций преподаватель излагает и разъясняет основные понятия темы, связанные с ней теоретические и практические проблемы, дает рекомендации к самостоятельной работе. Обязанность студентов – внимательно слушать и конспектировать лекционный материал.

В процессе подготовки к семинару студенты могут воспользоваться консультациями преподавателя. Примерные темы докладов, сообщений, вопросов для обсуждения приведены в настоящих рекомендациях. Кроме указанных в настоящих учебно-методических материалах тем, студенты могут по согласованию с преподавателем избирать и другие темы.

Самостоятельная работа необходима студентам для подготовки к семинарским занятиям и подготовки рефератов на выбранную тему с использованием материалов преподаваемого курса, лекций и рекомендованной литературы.

Самостоятельная работа включает глубокое изучение научных статей и учебных пособий по дисциплине. Самостоятельную работу над дисциплиной следует начинать с изучения программы, которая содержит основные требования к знаниям, умениям, навыкам обучаемых. Обязательно следует выполнять рекомендации преподавателя, данные в ходе установочных занятий. Затем приступать к изучению отдельных разделов и тем в порядке, предусмотренном программой. Получив представление об основном содержании раздела, темы, необходимо изучить материал с помощью учебника. Целесообразно составить краткий конспект или схему, отображающую смысл и связи основных понятий данного раздела, включенных в него тем. Обязательно следует записывать возникшие вопросы, на которые не удалось ответить самостоятельно.

Методические указания по самостоятельному изучению теоретической части дисциплины

Изучение вузовских курсов непосредственно в аудиториях обуславливает такие содержательные элементы самостоятельной работы, как умение слушать и записывать лекции; критически оценивать лекции, выступления товарищей на практическом занятии, групповых занятиях, конференциях; продуманно и творчески строить свое выступление, доклад, рецензию; продуктивно готовиться к зачетам и экзаменам. К самостоятельной работе вне аудитории относится: работа с книгой, документами, первоисточниками; доработка и оформление лекционного материала; подготовка к практическим занятиям, конференциям, «круглым столам»; работа в научных кружках и обществах.

Известно, что в системе очного обучения удельный вес самостоятельной работы достаточно велик. Поэтому для студента крайне важно овладеть методикой самостоятельной работы.

Рекомендации по работе над лекционным материалом - эта работа включает два основных этапа: конспектирование лекций и последующую работу над лекционным материалом.

Под конспектированием подразумевают составление конспекта, т.е. краткого письменного изложения содержания чего-либо (устного выступления – речи, лекции, доклада и т.п. или письменного источника – документа, статьи, книги и т.п.).

Методика работы при конспектировании устных выступлений значительно отличается от методики работы при конспектировании письменных источников. Конспектируя письменные источники, студент имеет возможность неоднократно прочитать нужный отрывок текста,

поразмыслить над ним, выделить основные мысли автора, кратко сформулировать их, а затем записать. При необходимости он может отметить и свое отношение к этой точке зрения. Слушая же лекцию, студент большую часть комплекса указанных выше работ должен откладывать на другое время, стремясь использовать каждую минуту на запись лекции, а не на ее осмысление – для этого уже не остается времени. Поэтому при конспектировании лекции рекомендуется на каждой странице отделять поля для последующих записей в дополнение к конспекту.

Записав лекцию или составив ее конспект, не следует оставлять работу над лекционным материалом до начала подготовки к зачету. Нужно проделать как можно раньше ту работу, которая сопровождает конспектирование письменных источников и которую не удалось сделать во время записи лекции, - прочесть свои записи, расшифровав отдельные сокращения, проанализировать текст, установит логические связи между его элементами, в ряде случаев показать их графически, выделить главные мысли, отметить вопросы, требующие дополнительной обработки, в частности, консультации преподавателя.

При работе над текстом лекции студенту необходимо обратить особое внимание на проблемные вопросы, поставленные преподавателем при чтении лекции, а также на его задания и рекомендации.

Рекомендации по работе с учебными пособиями, монографиями, периодикой.

Грамотная работа с книгой, особенно если речь идет о научной литературе, предполагает соблюдение ряда правил, овладению которыми необходимо настойчиво учиться. Организуя самостоятельную работу студентов с книгой, преподаватель обязан настроить их на серьезный, кропотливый труд.

Прежде всего, при такой работе невозможен формальный, поверхностный подход. Не механическое заучивание, не простое накопление цитат, выдержек, а сознательное усвоение прочитанного, осмысление его, стремление дойти до сути – вот главное правило. Другое правило – соблюдение при работе над книгой определенной последовательности. Вначале следует ознакомиться с оглавлением, содержанием предисловия или введения. Это дает общую ориентировку, представление о структуре и вопросах, которые рассматриваются в книге. Следующий этап – чтение. Первый раз целесообразно прочитать книгу с начала до конца, чтобы получить о ней цельное представление. При повторном чтении происходит постепенное глубокое осмысление каждой главы, критического материала и позитивного

изложения, выделение основных идей, системы аргументов, наиболее ярких примеров и т. д.

Непременным правилом чтения должно быть выяснение незнакомых слов, терминов, выражений, неизвестных имен, названий. Немало студентов с этой целью заводят специальные тетради или блокноты. Важная роль в связи с этим принадлежит библиографической подготовке студентов. Она включает в себя умение активно, быстро пользоваться научным аппаратом книги, справочными изданиями, каталогами, умение вести поиск необходимой информации, обрабатывать и систематизировать ее. Полезно познакомиться с правилами библиографической работы в библиотеках учебного заведения.

Научная методика работы с литературой предусматривает также ведение записи прочитанного. Это позволяет привести в систему знания, полученные при чтении, сосредоточить внимание на главных положениях, зафиксировать, закрепить их в памяти, а при необходимости и вновь обратиться к ним. Конспект ускоряет повторение материала, экономит время при повторном, после определенного перерыва, обращении к уже знакомой работе.

Конспектирование – один из самых сложных этапов самостоятельной работы. Каких-либо единых, пригодных для каждого студента методов и приемов конспектирования, видимо, не существует. Однако это не исключает соблюдения некоторых, наиболее оправдавших себя общих правил, с которыми преподаватель и обязан познакомить студентов:

1. Главное в конспекте не его объем, а содержание. В нем должны быть отражены основные принципиальные положения источника, то новое, что внес его автор, основные методологические положения работы. Умение излагать мысли автора сжато, кратко и собственными словами приходит с опытом и знаниями. Но их накоплению помогает соблюдение одного важного правила – не торопиться записывать при первом же чтении, вносить в конспект лишь то, что стало ясным.

2. Форма ведения конспекта может быть самой разнообразной, она может изменяться, совершенствоваться. Но начинаться конспект всегда должен с указания полного наименования работы, фамилии автора, года и места издания; цитаты берутся в кавычки с обязательной ссылкой на страницу книги.

3. Конспект не должен быть безликим, состоящим из сплошного текста. Особо важные места, яркие примеры выделяются цветным подчеркиванием, взятием в рамочку, оттененном, пометками на полях специальными знаками, чтобы как можно быстрее найти нужное положение. Дополнительные

материалы из других источников можно давать на полях, где записываются свои суждения, мысли, появившиеся уже позже составления конспекта.

Методические указания по подготовке к различным видам семинарских и практических работ

Участие студентов на семинарских занятиях направлено на:

- обобщение, систематизацию, углубление, закрепление полученных теоретических знаний по конкретным темам дисциплины;
- формирование умений демонстрировать полученные знания на публике, реализацию единства интеллектуальной и практической деятельности;
- выработку при решении поставленных задач таких профессионально значимых качеств, как самостоятельность, ответственность, точность, творческая инициатива.

Темы, по которым планируются семинарские занятия и их объемы, определяется рабочей программой.

Семинар как вид учебного занятия может проводиться в стандартных учебных аудиториях. Продолжительность - не менее двух академических часов. Необходимыми структурными элементами, помимо самостоятельной деятельности студентов, являются инструктаж, проводимый преподавателем, а также организация обсуждения итогов выступлений студентов. Семинарские занятия могут носить репродуктивный, частично-поисковый и поисковый характер.

Для повышения эффективности проведения лабораторных работ и практических занятий рекомендуется: разработка методического комплекса с вопросами для семинара, разработка заданий для автоматизированного тестового контроля за подготовленностью студентов к занятиям; подчинение методики проведения семинарских занятий ведущим дидактическим целям с соответствующими установками для студентов; применение коллективных и групповых форм работы, максимальное использование индивидуальных форм с целью повышения ответственности каждого студента за самостоятельное выполнение полного объема работ; подбор дополнительных вопросов для студентов, работающих в более быстром темпе, для эффективного использования времени, отводимого на практические занятия.

Оценки за выполнение семинарских занятий могут выставляться по пятибалльной системе или в форме зачета и учитываться как показатели текущей успеваемости студентов.

Методические указания по подготовке к текущему контролю знаний

Текущий контроль выполняется в форме опроса, тестирования.

Методические указания по подготовке к опросу

Самостоятельная работа студентов включает подготовку к устному опросу на семинарских занятиях. Для этого студент изучает лекции преподавателя, основную и дополнительную литературу, публикации, информацию из Интернет-ресурсов.

Тема и вопросы к семинарским занятиям, вопросы для самоконтроля содержатся в рабочей учебной программе и доводятся до студентов заранее. Эффективность подготовки студентов к устному опросу зависит от качества ознакомления с рекомендованной литературой. Для подготовки к устному опросу, блиц-опросу студенту необходимо ознакомиться с материалом, посвященным теме семинара, в учебнике или другой рекомендованной литературе, записях с лекционного занятия, обратить внимание на усвоение основных понятий дисциплины, выявить неясные вопросы и подобрать дополнительную литературу для их освещения, составить тезисы выступления по отдельным проблемным аспектам.

В зависимости от темы, может применяться фронтальная или индивидуальная форма опроса. При индивидуальном опросе студенту дается 5-10 минут на раскрытие темы.

Методические указания по подготовке к тестированию

Успешное выполнение тестовых заданий является необходимым условием итоговой положительной оценки в соответствии с применяемой системой обучения. Тестовые задания подготовлены на основе лекционного материала, учебников и учебных пособий по данной дисциплине.

Выполнение тестовых заданий предоставляет студентам возможность контролировать уровень своих знаний, обнаруживать пробелы в знаниях и принимать меры по их ликвидации. Форма изложения тестовых заданий позволяет закрепить и восстановить в памяти пройденный материал. Предлагаемые тестовые задания охватывают узловые вопросы теоретических и практических основ по дисциплине. Для формирования заданий использована закрытая форма. У студента есть возможность выбора правильного ответа или нескольких правильных ответов из числа предложенных вариантов. Для выполнения тестовых заданий студенты должны изучить лекционный материал по теме, соответствующие разделы учебников, учебных пособий и других литературных источников.

Контрольные тестовые задания выполняются студентами на семинарских занятиях. Репетиционные тестовые задания содержатся в

рабочей учебной программе дисциплины. С ними целесообразно ознакомиться при подготовке к контрольному тестированию.

Методические указания по подготовке к зачету (экзамену)

1. Подготовка к зачету/экзамену заключается в изучении и тщательной проработке студентом учебного материала дисциплины с учетом учебников, лекционных и семинарских занятий, сгруппированном в виде контрольных вопросов.

2. На зачет/экзамен студент обязан предоставить:

- полный конспект лекций (даже в случаях разрешения свободного посещения учебных занятий);

- полный конспект семинарских занятий;

3. На зачете/экзамене по билетам студент дает ответы на вопросы билета после предварительной подготовки. Студенту предоставляется право отвечать на вопросы билета без подготовки по его желанию.

Преподаватель имеет право задавать дополнительно вопросы, если студент недостаточно полно осветил тематику вопроса, если затруднительно однозначно оценить ответ, если студент не может ответить на вопрос билета, если студент отсутствовал на занятиях в семестре.

10. Особенности организации обучения по дисциплине при наличии инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья.

Особенности организации обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья осуществляться на основе создания условий обучения, воспитания и развития таких студентов, включающие в себя использование при необходимости адаптированных образовательных программ и методов обучения и воспитания, предоставление услуг ассистента (помощника), оказывающего необходимую помощь, проведение групповых и индивидуальных коррекционных занятий, обеспечение доступа в здания вуза и другие условия, без которых невозможно или затруднено освоение учебных дисциплин (модулей) обучающимися с ограниченными возможностями здоровья.

Обучение в рамках учебной дисциплины обучающихся с ограниченными возможностями здоровья осуществляется институтом с учетом особенностей психофизического развития, индивидуальных возможностей и состояния здоровья таких обучающихся.

Обучение по учебной дисциплине обучающихся с ограниченными возможностями здоровья может быть организовано как совместно с другими обучающимися, так и в отдельных группах.

В процессе ведения учебной дисциплины профессорско-преподавательскому составу рекомендуется использование социально-активных и рефлексивных методов обучения, технологий социокультурной реабилитации с целью оказания помощи обучающимся с ограниченными возможностями здоровья в установлении полноценных межличностных отношений с другими обучающимися, создании комфортного психологического климата в учебной группе.

Особенности проведения текущей и промежуточной аттестации по дисциплине для обучающихся с ограниченными возможностями здоровья устанавливаются с учетом индивидуальных психофизических особенностей и при необходимости предоставляется дополнительное время для их прохождения.

11. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине "Медицинская генетика".

№ п\п	Наименование объекта, подтверждающего наличие материально-технического обеспечения, с перечнем основного оборудования и технических средств обучения	Адрес (местоположение) объекта, подтверждающего наличие материально-технического обеспечения (с указанием номера такого объекта в соответствии с документами по технической инвентаризации)
1.	Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, групповых консультаций и индивидуальной работы обучающихся с педагогическими работниками, текущего контроля и промежуточной аттестации. Перечень основного оборудования: учебные столы, учебные стулья, шкаф, учебная доска, стол преподавателя, стул преподавателя, учебные плакаты, тематические стенды.	367031, Республика Дагестан, город Махачкала, проспект Амет-хана Султана, зд.91, 4 этаж, кабинет № 15, технический паспорт административно-учебного здания, выданный АО «Ростехинвентаризация – Федеральное БТИ» Филиал по Республике Дагестан от 06.10.2020
2.	Учебная аудитория для самостоятельной работы обучающихся, оснащенная компьютерной техникой с подключением к сети Интернет и обеспечением доступа к электронной информационно-образовательной среде организации.	367031, Республика Дагестан, город Махачкала, проспект Амет-хана Султана, зд.91, 3 этаж, кабинет № 27, технический паспорт административно-учебного здания, выданный АО «Ростехинвентаризация – Федеральное БТИ» Филиал по Республике Дагестан от 06.10.2020