

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Железнов Лев Михайлович  
Должность: ректор  
Дата подписания: 19.01.2019  
Уникальный программный ключ:  
7f036de85c233e341493b4c0e48bb3a18c939f51

Федеральное государственное бюджетное  
образовательное учреждение высшего образования  
**«Кировский государственный медицинский университет»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

УТВЕРЖДАЮ  
Ректор Л.М. Железнов  
«23» мая 2019 г.

## **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ** **«Медицинская генетика»**

Направление подготовки 34.03.01 Сестринское дело

Направленность (профиль) ОПОП - Сестринское дело

Форма обучения очно-заочная

Срок освоения ОПОП 4 года 6 месяцев

Кафедра биологии



## ОГЛАВЛЕНИЕ

Раздел 1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения ОПОП	4
1.1. Цель изучения дисциплины (модуля)	4
1.2. Задачи изучения дисциплины (модуля)	4
1.3. Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП	4
1.4. Объекты профессиональной деятельности	4
1.5. Виды профессиональной деятельности	4
1.6. Формируемые компетенции выпускника	5
Раздел 2. Объем дисциплины (модуля) и виды учебной работы	6
Раздел 3. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам)	7
3.1. Содержание разделов дисциплины (модуля)	7
3.2. Разделы дисциплины (модуля) и междисциплинарные связи с обеспечиваемыми (последующими) дисциплинами	8
3.3. Разделы дисциплины (модуля) и виды занятий	8
3.4. Тематический план лекций	8
3.5. Тематический план практических занятий (семинаров)	10
3.6. Самостоятельная работа обучающегося	12
3.7. Лабораторный практикум	12
3.8. Примерная тематика курсовых проектов (работ), контрольных работ	12
Раздел 4. Перечень учебно-методического и материально-технического обеспечения дисциплины (модуля)	12
4.1. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (модулю)	12
4.2. Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)	14
4.2.1. Основная литература	14
4.2.2. Дополнительная литература	14
4.3. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины (модуля)	14
4.4. Перечень информационных технологий, используемых для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю), программного обеспечения и информационно-справочных систем	15
4.5. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю)	15
Раздел 5. Методические рекомендации по организации изучения дисциплины (модуля)	16
Раздел 6. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)	18
Раздел 7. Оценочные средства для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю)	18

## **Раздел 1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения ОПОП**

### **1.1. Цель изучения дисциплины (модуля)**

«*Медицинская генетика*» состоит в овладении общетеоретическими знаниями в области медицинской генетики и в формировании способности у студентов применять основные понятия в области медицинской генетики, необходимые для реализации клинико-генетического подхода при диагностике и профилактике наследственных заболеваний, решении деонтологических и социальных проблем в медицинской генетике.

### **1.2. Задачи изучения дисциплины (модуля)**

1. Сформировать навыки осуществления мероприятий по формированию мотивированного отношения каждого человека к сохранению и укреплению своего здоровья и здоровья окружающих, в том числе, в организованных детских коллективах;
2. Сформировать знания о природе основных групп наследственной патологии человека: этиологии, механизмах патогенеза и использовании этих знаний для определения прогноза наследственных заболеваний;
3. Способствовать формированию навыков правильного сбора генеалогических данных, составления и анализа родословных; сбора анамнеза и осмотра больного с целью описания фенотипа для синдромологического анализа.
4. Обучить навыкам по проведению адекватных профилактических мероприятий: выявлению «групп повышенного риска» среди населения и их диспансеризации.
5. Сформировать представления о генетических основах индивидуального ответа на лекарственное воздействие.
6. Обучить элементарным понятиям в области молекулярно-генетической, цитогенетической, биохимической и пренатальной диагностики, а также показаниям к их проведению.

### **1.3. Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП:**

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к блоку Б 1. Дисциплины (модули), обязательной части.

Основные знания, необходимые для изучения дисциплины формируются при изучении дисциплин: Физические и химические основы медицины, Анатомия человека, Микробиология, вирусология, иммунология, Нормальная физиология, Гигиена человека.

Является предшествующей для изучения дисциплин: Общественное здоровье и здравоохранение, Сестринское дело в гериатрии, Сестринское дело в акушерстве и гинекологии, Сестринское дело в педиатрии, Фармакология.

### **1.4. Объекты профессиональной деятельности**

Объектами профессиональной деятельности выпускников, освоивших ОПОП бакалавриата, являются:

- физические лица (пациенты),
- население,
- сестринский персонал,
- совокупность средств и технологий, направленных на создание условий для охраны здоровья граждан
- обучающиеся по программам среднего профессионального образования, дополнительного среднего профессионального образования.

### **1.5. Типы задач профессиональной деятельности**

Изучение данной дисциплины (модуля) направлено на подготовку к решению задач профессиональной деятельности следующих типов:

- *медико-профилактический*

### 1.5. Формируемые компетенции выпускника

Процесс изучения дисциплины (модуля) направлен на формирование у выпускника следующих компетенций:

№ п/п	Результаты освоения ОПОП (индекс и содержание компетенции)	Индикатор достижения компетенции	Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю)			Оценочные средства	
			Знать	Уметь	Владеть	для текущего контроля	для промежуточной аттестации
1	2	3	4	5	6	7	8
1.	УК-1 Способен осуществлять поиск, критический анализ и синтез информации, применять системный подход для решения поставленных задач	ИД УК 1.2 Осуществляет поиск информации для решения поставленной задачи по различным типам запросов	Теоретические основы информатики, сбор, хранение, поиск, переработка, преобразование, распространение информации в медицинских и биологических системах, использование информационных компьютерных систем в медицине и здравоохранении.	Пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности.	Навыками поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации.	Собеседование, тестирование. Реферат.	Собеседование, тестирование
2.	ОПК-2 Способен решать профессиональные задачи с использованием основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных	ИД ОПК 2.2 Решает профессиональные задачи с использованием основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов	Основы наследственности и изменчивости человека. Методы медицинской генетики, применяемые для оценки действия факторов окружающей среды, для охраны здоровья	Использовать клинико-генеалогический метод для оценки вредных влияний факторов окружающей среды. Использовать методы медицинской генетики для организации	Методами изучения наследственности человека (цитогенетический, генеалогический, близнецовый методы). Популяционно-статистическим методом оценки	Собеседование, тестирование, решение ситуационных задач, реферат	Собеседование, тестирование.

понятий и методов			населения. Популяционные характеристики наследственной патологии человека, ее груз с медицинской и социальной точек зрения. Принципы и методы оказания социальной помощи лицам с наследственной патологией.	слежения (мониторинга) за отдаленными последствиями экологических воздействий. Проводить мероприятия, направленные на социальную реабилитацию больных с наследственными и врожденными заболеваниями.	мутагенности среды в регионе. Медико-социальной ситуацией по распространенности наследственных заболеваний и врожденных пороков развития в регионе.		
-------------------	--	--	---	--	---	--	--

## Раздел 2. Объем дисциплины (модуля) и виды учебной работы

Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 зачетных единиц, 72 час.

Вид учебной работы	Всего часов	Семестры
		№ 3
1	2	1
Контактная работа (всего)	16	16
в том числе:		
Лекции (Л)	6	6
Практические занятия (ПЗ)	10	10
Семинары (С)		
Лабораторные занятия (ЛР)		
Самостоятельная работа (всего)	56	56
В том числе:		
- Реферат	12	12
- Подготовка к занятиям (ПЗ)	10	10
- Подготовка к текущему контролю (ПТК)	10	10
- Подготовка к промежуточному контролю (ППК)	12	12
- Решение ситуационных задач	12	12
Вид промежуточной аттестации	экзамен	
	зачет	зачет
Общая трудоемкость (часы)	72	72
Зачетные единицы	2	2

## Раздел 3. Содержание дисциплины, структурированное по темам (разделам)

### 3.1. Содержание разделов дисциплины

№ п/п	Код компетенции	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Содержание раздела
1	2	3	4
1.	УК-1, ОПК-2	<p>Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.</p> <p>Изменчивость. Виды изменчивости.</p> <p>Общие закономерности передачи признаков и свойств в поколениях.</p>	<p>Предмет и задачи медицинской генетики. Объекты изучения. Основные достижения современной медицинской генетики. Понятие врожденного, семейного и наследственного заболевания. Основные признаки наследственных заболеваний. Роль наследственных факторов в патологии человека. Взаимосвязь медицинской генетики с другими клиническими дисциплинами. Методы медицинской генетики. Понятие изменчивости, механизмы возникновения. Наследственная и ненаследственная изменчивость. Комбинативная и мутационная изменчивость. Типы мутаций: генные, геномные, хромосомные и их последствия. Гаметогенез и эмбриогенез. Генетические механизмы регуляции развития на разных этапах онтогенеза. Критические периоды онтогенеза человека. Тератогенные факторы среды. Врожденные пороки развития: этиология, механизмы формирования.</p>
2.	УК-1, ОПК-2	<p>Клинические формы. Генные болезни. Хромосомная патология. Мульти-факториальные заболевания.</p>	<p>Классификация генных болезней по типу наследования, клинической картине и патогенезу. Патогенез генных болезней. Первичные и вторичные эффекты мутантных аллелей. Типы наследования моногенных болезней. Митохондриальное наследование. Мутации митохондриальной ДНК. Клинический полиморфизм и его причины.</p> <p>Этиология хромосомных болезней. Периоды гаметогенеза и риск возникновения хромосомных мутаций. Изменение числа или структуры хромосом, микрохромосомные перестройки. Классификация хромосомной патологии по типу мутаций. Особенности патогенеза хромосомных болезней. Основные клинические проявления. Значение цитогенетического метода при подозрении на хромосомную патологию.</p> <p>Этиология МФЗ. Вклад в этиологию заболеваний человека генетических и средовых факторов. Понятие фенотипической дисперсии признака. Модели полигенного наследования. Понятие и расчет коэффициента наследуемости. Формирование групп риска по МФЗ и первичная профилактика.</p>

3.	УК-1, ОПК-2	Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.	Уровни профилактики наследственных заболеваний. Основные подходы к профилактике. Задачи медико-генетического консультирования. Этапы МГК. Пренатальная и преимплантационная диагностика: показания и методы. Общие принципы лечения генетических болезней.
----	-------------	--	--

### 3.2. Разделы дисциплины и междисциплинарные связи с обеспечиваемыми (последующими) дисциплинами

№ п/п	Наименование обеспечиваемых (последующих) дисциплин	№ разделов данной дисциплины, необходимых для изучения обеспечиваемых (последующих) дисциплин		
		1	2	3
1	Общественное здоровье и здравоохранение	+		
2	Сестринское дело в гериатрии		+	
3	Сестринское дело в акушерстве и гинекологии		+	+
4	Сестринское дело в педиатрии		+	+
5	Фармакология	+	+	

### 3.3. Разделы дисциплины (модуля) и виды занятий

№ п/п	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Л	ПЗ	ЛЗ	Сем	СРС	Всего часов
1	2	3	4	5	6	7	8
1	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология. Изменчивость. Виды изменчивости. Общие закономерности передачи признаков и свойств в поколениях.	2	2			18	22
2	Клинические формы. Генные болезни. Хромосомная патология. Мульти-факториальные заболевания.	2	4			18	24
3	Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.	2	4			20	26
	Вид промежуточной аттестации:	зачет					зачет
		экзамен					-
	Итого:	6	10			56	72

### 3.4. Тематический план лекций

№ п/п	№ раздела дисциплины	Тематика лекций	Содержание лекций	Трудоемкость (час)
				№ сем 3
1	2	3	4	5
1	1.	Введение в	• Предмет и задачи медицинской	2

		<p>медицинскую генетику. Наследственность и патология. Изменчивость. Виды изменчивости. Общие закономерности передачи признаков и свойств в поколениях.</p>	<p>генетики. Объекты изучения.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Основные достижения современной медицинской генетики.</li> <li>• Понятие врожденного, семейного и наследственного заболевания.</li> <li>• Основные признаки наследственных заболеваний.</li> <li>• Роль наследственных факторов в патологии человека.</li> <li>• Взаимосвязь медицинской генетики с другими клиническими дисциплинами.</li> <li>• Методы медицинской генетики.</li> <li>• Понятие изменчивости, механизмы возникновения.</li> <li>• Наследственная и ненаследственная изменчивость.</li> <li>• Комбинативная и мутационная изменчивость.</li> <li>• Типы мутаций: генные, геномные, хромосомные и их последствия.</li> <li>• Гаметогенез и эмбриогенез.</li> <li>• Генетические механизмы регуляции развития на разных этапах онтогенеза.</li> <li>• Критические периоды онтогенеза человека.</li> <li>• Тератогенные факторы среды.</li> <li>• Врожденные пороки развития: этиология, механизмы формирования.</li> </ul>	
2	2.	<p>Клинические формы. Генные болезни. Хромосомная патология. Мульти-факторальные заболевания.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Классификация генных болезней по типу наследования, клинической картине и патогенезу. Патогенез генных болезней. Первичные и вторичные эффекты мутантных аллелей. Типы наследования моногенных болезней. Митохондриальное наследование. Мутации митохондриальной ДНК. Клинический полиморфизм и его причины.</li> <li>• Этиология хромосомных болезней. Периоды гаметогенеза и риск возникновения хромосомных мутаций. Изменение числа или структуры хромосом, микрохромосомные перестройки. Классификация хромосомной патологии по типу мутаций. Особенности патогенеза хромосомных болезней. Основные клинические проявления. Значение цитогенетического метода при подозрении на хромосомную патологию.</li> <li>• Этиология МФЗ. Вклад в этиологию заболеваний человека генетических и средовых факторов. Понятие</li> </ul>	2

			фенотипической дисперсии признака. Модели полигенного наследования. Понятие и расчет коэффициента наследуемости. Формирование групп риска по МФЗ и первичная профилактика.	
3	3.	Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Уровни профилактики наследственных заболеваний.</li> <li>• Основные подходы к профилактике.</li> <li>• Задачи медико-генетического консультирования. Этапы МГК.</li> <li>• Пренатальная и предимплантационная диагностика: показания и методы.</li> <li>• Общие принципы лечения генетических болезней.</li> </ul>	2
<b>Итого:</b>				<b>6</b>

### 3.5. Тематический план практических занятий (семинаров)

№ п/п	№ раздела дисциплины	Тематика практических занятий (семинаров)	Содержание практических (семинарских) занятий	Трудоемкость (час)
				№ сем 3
1	2	3	4	5
1	1	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология. Изменчивость. Виды изменчивости. Общие закономерности передачи признаков и свойств в поколениях	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Предмет и задачи медицинской генетики. Объект изучения.</li> <li>• Основные этапы развития медицинской генетики.</li> <li>• Основные достижения современной медицинской генетики.</li> <li>• Роль наследственных факторов в патологии человека.</li> <li>• Классификация наследственной патологии.</li> <li>• Общая характеристика наследственной патологии.</li> <li>• Понятие изменчивости, механизмы возникновения.</li> <li>• Наследственная и ненаследственная изменчивость.</li> <li>• Комбинативная и мутационная изменчивость.</li> <li>• Типы мутаций: генные, геномные, хромосомные и их последствия.</li> <li>• Гаметогенез и эмбриогенез.</li> <li>• Генетические механизмы регуляции развития на разных этапах онтогенеза.</li> <li>• Критические периоды онтогенеза человека.</li> <li>• Тератогенные факторы среды.</li> <li>• Врожденные пороки развития: этиология, механизмы формирования.</li> </ul>	2
2	2	Генные болезни:	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Этиология, патогенез, принципы</li> </ul>	2

		этиология, патогенез, классификация и диагностика генных болезней	<p>классификации моногенной патологии. Эпидемиологические характеристики.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Типы наследования моногенных болезней.</li> <li>• Биохимические методы, их значение.</li> <li>• Методы ДНК-диагностики.</li> <li>• Решение тематических задач, составление и анализ родословных.</li> <li>• Опрос и тестовые задания.</li> <li>• Представление докладов.</li> </ul>	
3	2	Хромосомная патология: этиология, патогенез, классификация и диагностика хромосомных болезней. Мультифакториальные заболевания.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Хромосомные мутации. Виды хромосомных перестроек.</li> <li>• Классификация хромосомных болезней.</li> <li>• Периоды гаметогенеза и риск возникновения хромосомных мутаций.</li> <li>• Критические периоды развития.</li> <li>• Врожденные пороки развития, их классификация.</li> <li>• Основные клинические проявления.</li> <li>• Методы диагностики хромосомных болезней.</li> <li>• Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.</li> <li>• Классификацию мультифакториальных заболеваний.</li> <li>• Опрос и тестовые задания.</li> <li>• Представление докладов.</li> </ul>	2
4	3	Профилактика наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Основные уровни и пути профилактики наследственных заболеваний.</li> <li>• Цели и задачи МГК.</li> <li>• Показания для направления на МГК.</li> <li>• Принципы оценки генетического риска в различных группах наследственной патологии. Методы его расчета.</li> <li>• ЭКО как метод профилактики наследственных болезней.</li> <li>• Пренатальная и преимплантационная диагностика: показания, возможности.</li> <li>• Методы пренатальной диагностики.</li> <li>• Этические вопросы пренатальной диагностики.</li> <li>• Решение ситуационных задач.</li> <li>• Опрос и тестовые задания.</li> </ul>	2
5	3	Зачетное занятие	собеседование, тестирование	2
<b>Итого:</b>				<b>10</b>

### 3.6. Самостоятельная работа обучающегося

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Виды СРС	Всего часов
1	2	3	4	5
1	3	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология. Изменчивость. Виды изменчивости. Общие закономерности передачи признаков и свойств в поколениях.	Подготовка к занятиям, подготовка к текущему и промежуточному контролю.	18
2		Клинические формы: Генные болезни. Хромосомная патология. Мульти-факториальные заболевания.	Подготовка к занятиям, подготовка к текущему и промежуточному контролю, решение ситуационных задач. Реферат.	18
3		Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.	Подготовка к занятиям, подготовка к текущему и промежуточному контролю, решение ситуационных задач. Реферат.	20
<b>Итого часов в семестре:</b>				<b>56</b>
<b>Всего часов на самостоятельную работу:</b>				<b>56</b>

### 3.7. Лабораторный практикум

Учебным планом не предусмотрен

### 3.8. Примерная тематика курсовых проектов (работ), контрольных работ

Учебным планом не предусмотрено

## Раздел 4. Перечень учебно-методического и материально-технического обеспечения дисциплины (модуля)

### 4.1. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине

#### 1) Учебное пособие:

1. Коледаева Е.В., Родина Н.Е., Общая генетика и генетика человека. Учебное пособие. Киров: Кировская ГМА, 2016.-69 с.
2. Козвонин В.А., Косых А.А., Родина Н.Е. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и врожденных пороков развития: Учебное пособие. Киров: Кировская ГМА, 2010.-103 с.

#### 2) Примерный список тем рефератов, утвержденный на заседании кафедры, хранится на кафедре.

1. Международный проект "Геном человека".
2. Популяционно-статистический метод. Генетическая структура популяции. Частоты генов и генотипов. Закон Харди-Вайнберга. Генетический груз.
3. Многофакторные (мультифакториальные, БНП) болезни. Генетические и средовые факторы риска.
4. Близнецовый метод, цели, этапы, расчет коэффициента Хольцингера.
5. Наследственные болезни: этиология, классификация, типы наследования, особенности клинических проявлений.

6. Типы генных мутаций, нонсенс, миссенс, сдвиг рамки считывания, сплайсинговые мутации. Механизмы генных мутаций.
7. Генные болезни. Общие понятия. Классификация. Примеры.
8. Клинико-генеалогический метод. Типы наследования. Клинические примеры.
9. Особенности аутосомно-доминантного типа наследования. Примеры заболеваний.
10. Особенности аутосомно-рецессивного типа наследования. Примеры заболеваний.
11. Особенности Y-сцепленного типа наследования. Примеры заболеваний.
12. Особенности X-сцепленного доминантного типа наследования. Примеры заболеваний.
13. Особенности X-сцепленного рецессивного типа наследования. Примеры заболеваний.
14. Цитоплазматический или материнский тип наследования. Примеры заболеваний.
15. Наследственные болезни обмена. Общая характеристика и классификация.
16. Муковисцидоз: генетика, первичный генетический дефект, клиника, патогенез, диагностика, лечение.
17. Фенилкетонурия: генетика, первичный биохимический дефект, клиника, неонатальный скрининг, патогенез, диагностика, лечение.
18. Синдром Марфана: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
19. Болезнь Альцгеймера. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.
20. Хорея Гентингтона. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.
21. Гипертоническая болезнь. Генетические основы предрасположенности.
22. Язвенная болезнь желудка и ДПК. Генетические основы предрасположенности.
23. Инсулинзависимый сахарный диабет. Генетические основы предрасположенности.
24. Методы анализа кариотипа (цитогенетические, молекулярно-цитогенетические), принципы и диагностические задачи.
25. Показания для цитогенетического обследования в постнатальном периоде.
26. Синдром Дауна: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
27. Синдром Эдвардса: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
28. Синдром Патау: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
29. Синдром Шерешевского-Тернера: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
30. Синдром Клайнфельтера: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
31. Частичные анеуплоидии (синдром Вольфа-Хиршхорна, «кошачьего крика»), тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
32. Роль наследственности и среды в патологии человека.
33. Наследственные и врожденные заболевания в структуре заболеваемости населения.
34. Организация медико-генетической службы в Российской Федерации.
35. Медико-генетическая и социальная помощь семьям, имеющим больных с наследственной и врожденной патологией.
36. Деонтологические проблемы пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний.
37. Медико-социальная помощь больным с болезнью Дауна.
38. Медико-социальные и этические проблемы ЭКО.
39. Медико-социальные и этические проблемы установления отцовства.

### **3) Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)**

Методические указания для аудиторной и внеаудиторной работы приведены в приложении А и утверждены на заседании кафедры.

## 4.2. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)

### 4.2.1. Основная литература

№ п/п	Наименование	Автор (ы)	Год, место издания	Кол-во экземпляров в библиотеке	Наличие в ЭБС
1	2	3	4	5	6
1	Биология: учебник в 2х томах под редакцией В.Н. Ярыгина	В.Н. Ярыгин, В.И.Васильева, И.Н.Волков, В.В.Синельщикова.	М: ГЭОТАР-Медиа, 2014, т.1 - 736с., т. 2 – 560 с.	50	+ ЭБС «Консультант студента»
2	Клиническая генетика: под ред. Н.П. Бочкова.	Бочков Н.П.	М: ГЭОТАР-Медиа, 2015, 592с.	15	+ ЭБС «Консультант студента»

### 4.2.2. Дополнительная литература

№ п/п	Наименование	Автор (ы)	Год, место издания	Кол-во экземпляров в библиотеке	Наличие в ЭБС
1	2	3	4	5	6
1	Генетика человека с основами общей генетики [Электронный ресурс]: учебное пособие.	Курчанов Н.А.	СПб: СпецЛит, 2009, 2010 - 192 с.	15	+ ЭБС «Университетская библиотека онлайн»
2	Общая генетика и генетика человека	Коледаева Е.В., Родина Н.Е.,	Киров: Кировская ГМА, 2016.-69 с., илл.	40	+ ЭБС Кировского ГМУ
3	Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и врожденных пороков развития: Учебное пособие	Козвонин В.А., Косых А.А., Родина Н.Е.	Киров: Кировская ГМА, 2011.-103 с., илл.	87	+ ЭБС Кировского ГМУ
4	Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебн. пособие	Мутовин Г.Р.	М: ГЭОТАР – Медиа, 2010, 832с.	1	+ ЭБС «Консультант студента»

## 4.3. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины (модуля)

Научный журнал «Медицинская генетика» <https://www.medgen-journal.ru/jour>,  
<http://genetiku.ru/>, <http://vse-pro-geny.ru/>. <http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac>.  
<https://www.genetests.org/>. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>. <http://omim.org/>  
<http://journal.rare-diseases.ru/>

#### 4.4. Перечень информационных технологий, используемых для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю), программного обеспечения и информационно-справочных систем

В учебном процессе используется лицензионное программное обеспечение:

1. Договор MicrosoftOffice (версия 2003) №0340100010912000035\_45106 от 12.09.2012г. (срок действия договора - бессрочный),
2. Договор MicrosoftOffice (версия 2007) №0340100010913000043\_45106 от 02.09.2013г. (срок действия договора - бессрочный),
3. Договор MicrosoftOffice (версия 2010) № 340100010914000246\_45106 от 23.12.2014г. (срок действия договора - бессрочный).
4. Договор Windows (версия 2003) №0340100010912000035\_45106 от 12.09.2012г. (срок действия договора - бессрочный)
5. Договор Windows (версия 2007) №0340100010913000043\_45106 от 02.09.2013г. (срок действия договора - бессрочный),
6. Договор Windows (версия 2010) № 340100010914000246\_45106 от 23.12.2014г. (срок действия договора - бессрочный),
7. Договор Антивирус Kaspersky Endpoint Security для бизнеса – Стандартный Russian Edition. 100-149 Node 1 year Educational Renewal License от 12.07.2018, лицензии 685B-МУ\05\2018 (срок действия – 1 год).
8. Медицинская информационная система (КМИС) (срок действия договора - бессрочный),
9. Автоматизированная система тестирования Indigo Договор № Д53783/2 от 02.11.2015 (срок действия бессрочный, 1 год технической поддержки),
10. ПО FoxitPhantomPDF Стандарт, 1 лицензия, бессрочная, дата приобретения 05.05.2016 г.

Обучающиеся обеспечены доступом (удаленным доступом) к современным профессиональным базам данных и информационно-справочным системам:

- 1) Научная электронная библиотека e-LIBRARY. Режим доступа: <http://www.e-library.ru/>.
- 2) Справочно-поисковая система Консультант Плюс – ООО «КонсультантКиров».
- 3) «Электронно-библиотечная система Кировского ГМУ». Режим доступа: <http://elib.kirovgma.ru/>.
- 4) ЭБС «Консультант студента» - ООО «ИПУЗ». Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru>.
- 5) ЭБС «Университетская библиотека онлайн» - ООО «НексМедиа». Режим доступа: <http://www.biblioclub.ru>.
- 6) ЭБС «Консультант врача» - ООО ГК «ГЭОТАР». Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/>
- 7) ЭБС «Айбукс» - ООО «Айбукс». Режим доступа: <http://ibooks.ru>.

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

В процессе преподавания дисциплины (модуля) используются следующие специальные помещения:

Наименование специализированных помещений	Номер кабинета, адрес	Оборудование, технические средства обучения, размещенные в специализированных помещениях
- учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа	№ 702,114 г. Киров, ул. К.Маркса 112, (3 корпус)	Специализированная учебная мебель (стол и стул преподавателя, столы и стулья ученические), компьютеры с выходом в интернет, мультимедиа проектор, экран, информационно-меловая доска.
учебные аудитории для	№ 604г. Киров, ул. К.Маркса	Специализированная учебная мебель: стол

проведения занятий семинарского типа	112, ( 3 корпус)	и стул преподавателя, столы со скамейками или стульями (20шт.), информационно-меловая доска, шкаф для хранения микроскопов, микроскопы МБР-1 (15 шт.). Компьютеры с выходом в интернет, мультимедийный проектор, экран.
учебные аудитории для проведения групповых и индивидуальных консультаций	№ 608г. Киров, ул. К.Маркса 112, ( 3 корпус)	Специализированная учебная мебель: стол и стул преподавателя, столы со скамейками или стульями (20шт.), информационно-меловая доска, шкаф для хранения микроскопов, микроскопы МБР-1 (15 шт.). Компьютеры с выходом интернет, мультимедийный проектор, экран.
учебные аудитории для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации	№ 608г. Киров, ул. К.Маркса 112, ( 3 корпус)	Специализированная учебная мебель: стол и стул преподавателя, столы со скамейками или стульями (20шт.), информационно-меловая доска, шкаф для хранения микроскопов, микроскопы МБР-1 (15 шт.). Компьютеры с выходом интернет, мультимедийный проектор, экран.
помещения для самостоятельной работы	<p>читальный зал библиотеки, г. Киров, ул. К.Маркса,137 (1 корпус)</p> <p>№ 601 кабинет, адрес г. Киров, ул. К.Маркса,112 (3 корпус)</p>	Оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и доступом в электронную информационно-образовательную среду вуза. ПК для работы с нормативно-правовой документацией, в т.ч. электронной базой "Консультант плюс" Наборы демонстрационного оборудования и учебно-наглядных пособий. Микроскопы «Микмед-1» с подсветкой 15 шт., и Микромед Р-1 -13 шт. и микромед С-1, LED -30 шт. Оснащен компьютерной техникой без возможности выхода к сети «Интернет» и доступом в электронную информационно-образовательную среду вуза
помещения для хранения и профилактического обслуживания учебного оборудования	<p>№ 611 г. Киров, ул. К.Маркса 112, ( 3 корпус)</p> <p>№ 612, г. Киров, ул. К.Маркса,112 (3 корпус)</p>	<p>Методические указания для аудиторных и внеаудиторных занятий, методические пособия для студентов.</p> <p>Типовые учебные плакаты, учебные таблицы и схемы</p>

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечены доступом в электронную информационно-образовательную среду организации.

## Раздел 5. Методические рекомендации по организации изучения дисциплины

Процесс изучения дисциплины предусматривает: контактную (работа на лекциях и практических занятиях) и самостоятельную работу.

Основное учебное время выделяется на самостоятельную работу с литературой, решение ситуационных задач, защиту рефератов.

В качестве основных форм организации учебного процесса по дисциплине выступают классические лекционные и практические занятия (с использованием интерактивных технологий обучения), а также самостоятельная работа обучающихся.

При изучении учебной дисциплины (модуля) обучающимся необходимо освоить практические умения по работе с учебно-методическими материалами, научной литературой, Интернет-ресурсами, решению генетических задач, составлению родословных, по работе с детьми и их семьями, имеющими ВПР или наследственные заболевания.

### Лекции:

Классическая лекция. Рекомендуется при изучении тем: «Введение в медицинскую

генетику. Наследственность и патология. Изменчивость. Виды изменчивости. Общие закономерности передачи признаков и свойств в поколениях»; «Клинические формы. Генные болезни. Хромосомная патология. Мульти-факториальные заболевания»; «Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование».

На лекциях излагаются темы дисциплины, предусмотренные рабочей программой, акцентируется внимание на наиболее принципиальных и сложных вопросах дисциплины, устанавливаются вопросы для самостоятельной проработки. Конспект лекций является базой при подготовке к практическим занятиям, к зачету, а также для самостоятельной работы.

Изложение лекционного материала рекомендуется проводить в мультимедийной форме. Смысловая нагрузка лекции смещается в сторону от изложения теоретического материала к формированию мотивации самостоятельного обучения через постановку проблем обучения и показ путей решения профессиональных проблем в рамках той или иной темы. При этом основным методом ведения лекции является метод проблемного изложения материала.

### **Практические занятия:**

Практические занятия по дисциплине проводятся с целью приобретения практических навыков в области профилактики наследственных заболеваний, медико-генетического консультирования и психологической помощи семьям с детьми, имеющими ВПР или наследственные заболевания.

Практические занятия проводятся в виде собеседований, обсуждений, дискуссий в микрогруппах, демонстрации фильмов с разбором клинических больных с наследственной патологией, отработки практических навыков на решении ситуационных задач и составлении родословных, тестовых заданий.

Выполнение практической работы обучающиеся производят как в устном, так и в письменном виде, в виде презентаций и докладов.

Практическое занятие способствует более глубокому пониманию теоретического материала учебной дисциплины, а также развитию, формированию и становлению различных уровней составляющих профессиональной компетентности обучающихся.

При изучении дисциплины используются следующие формы практических занятий:

- практическое занятие по теме: «Хромосомная патология: этиология, патогенез, классификация и диагностика хромосомных болезней. Мульти-факториальные заболевания», «Генные болезни: этиология, патогенез, классификация и диагностика генных болезней».

- практикум по теме: «Хромосомная патология: этиология, патогенез, классификация и диагностика хромосомных болезней. Мульти-факториальные заболевания» по применению лабораторных методов диагностики хромосомных заболеваний.

- учебно-ролевая игра по теме: «Профилактика наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика».

- семинар по теме: «Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология. Изменчивость. Виды изменчивости. Общие закономерности передачи признаков и свойств в поколениях».

### **Самостоятельная работа:**

Самостоятельная работа студентов подразумевает подготовку по всем разделам дисциплины «Медицинская генетика» и включает подготовку к занятиям, решение ситуационных задач, подготовку к текущему контролю, подготовку к промежуточному контролю, реферат.

Работа с учебной литературой рассматривается как вид учебной работы по дисциплине «Медицинская генетика» и выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение (в разделе СРС). Каждый обучающийся обеспечен доступом к библиотечным фондам университета и кафедры. Во время изучения дисциплины обучающиеся (под контролем преподавателя) самостоятельно оформляют рефераты и представляют их на занятиях. Написание реферата способствует формированию навыков использования учебной и научной литературы, глобальных информационных ресурсов, способствует формированию клинического мышления. Работа обучающегося в группе формирует чувство коллективизма и коммуникабельность. Обучение способствует воспитанию у обучающихся навыков общения с семьями и больными детьми с наследственной патологией с учетом этических-деонтологических особенностей патологии и пациентов. Самостоятельная работа с рефератами и

разбором ситуационных задач способствует формированию аккуратности, дисциплинированности.

Исходный уровень знаний обучающихся определяется тестированием, собеседованием.

Текущий контроль освоения дисциплины проводится в форме устного опроса в ходе занятий, решения типовых ситуационных задач, тестового контроля, рефератов.

В конце изучения дисциплины (модуля) проводится промежуточная аттестация с использованием тестового контроля, собеседования. Для текущего контроля освоения дисциплины используется тестовый контроль.

Вопросы по дисциплине включены в государственную итоговую аттестацию выпускников.

## **Раздел 6. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (приложение А)**

Изучение дисциплины следует начинать с проработки данной рабочей программы, методических указаний, прописанных в программе, особое внимание уделяется целям, задачам, структуре и содержанию дисциплины.

Успешное изучение дисциплины требует от обучающихся посещения лекций, активной работы на практических занятиях, выполнения всех учебных заданий преподавателя, ознакомления с базовыми учебниками, основной и дополнительной литературой. Лекции имеют в основном обзорный характер и нацелены на освещение наиболее трудных вопросов, а также призваны способствовать формированию навыков работы с научной литературой. Предполагается, что обучающиеся приходят на лекции, предварительно проработав соответствующий учебный материал по источникам, рекомендуемым программой.

Основным методом обучения является самостоятельная работа студентов с учебно-методическими материалами, научной литературой, Интернет-ресурсами.

Правильная организация самостоятельных учебных занятий, их систематичность, целесообразное планирование рабочего времени позволяют обучающимся развивать умения и навыки в усвоении и систематизации приобретаемых знаний, обеспечивать высокий уровень успеваемости в период обучения, получить навыки повышения профессионального уровня.

Основной формой промежуточного контроля и оценки результатов обучения по дисциплине является зачет. На зачете обучающиеся должны продемонстрировать не только теоретические знания, но и практические навыки, полученные на практических занятиях.

Постоянная активность на занятиях, готовность ставить и обсуждать актуальные проблемы дисциплины - залог успешной работы и положительной оценки.

Подробные методические указания к практическим занятиям и внеаудиторной самостоятельной работе по каждой теме дисциплины представлены в приложении А.

## **Раздел 7. Оценочные средства для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю) (приложение Б)**

Оценочные средства – комплект методических материалов, нормирующих процедуры оценивания результатов обучения, т.е. установления соответствия учебных достижений запланированным результатам обучения и требованиям образовательной программы, рабочей программы дисциплины.

ОС как система оценивания состоит из следующих частей:

1. Перечня компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы.

2. Показателей и критерий оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания.

3. Типовых контрольных заданий и иных материалов.

4. Методических материалов, определяющих процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта профессиональной деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций.

Оценочные средства для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине представлены в приложении Б.

**Приложение А к рабочей программе дисциплины  
Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины  
«МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»**

**Направление подготовки 34.03.01 Сестринское дело  
Профиль Сестринское дело  
Очно-заочная форма обучения**

**Раздел 1. Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология. Изменчивость. Виды изменчивости. Общие закономерности передачи признаков и свойств в поколениях. Тема 1.1: Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология. Изменчивость. Виды изменчивости. Общие закономерности передачи признаков и свойств в поколениях.**

**Цель:** Изучить закономерности наследственности, механизмы их возникновения, значение для адаптации к условиям среды при эволюции и индивидуальном развитии организмов. Дать представление о медицинской генетике как важном направлении современной медицины, позволяющем раскрыть этиологию, патогенез, диагностику и профилактику наследственных болезней человека.

**Задачи:** Рассмотреть закономерности наследования. Разобрать причины возникновения, классификацию и медицинское значение разных форм изменчивости. Обучить владению навыками решения задач на разные формы изменчивости. Изучить цели и задачи медицинской генетики, этапы ее развития и достижения, взаимосвязь с другими науками. Изучить особенности человека как объекта генетических исследований и роль наследственных факторов в патологии человека.

**Обучающийся должен знать:**

1. до изучения темы (базисные знания) – основные понятия генетики, иметь представления о законах наследственности и изменчивости.
2. после изучения темы - основные этапы развития медицинской генетики, основные достижения современной медицинской генетики, роль наследственных факторов в патологии человека, классификацию наследственной патологии и общую характеристику наследственной патологии, современное представление о геноме человека, роли наследственности в определении здоровья и патологии.

**Обучающийся должен уметь:**

1. Пользоваться медико-биологическим понятийным аппаратом.
2. Пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности; провести анализ научной литературы.

**Обучающийся должен владеть:**

1. Медико-биологическим понятийным аппаратом.
2. Методами изучения наследственности человека.
3. Базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет.

**Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:**

**1. Ответить на вопросы по теме занятия**

1. Предмет и задачи медицинской генетики. Объект изучения.
2. Основные этапы развития медицинской генетики.

3. Основные достижения современной медицинской генетики.
4. Роль наследственных факторов в патологии человека.
5. Классификация наследственной патологии.
6. Общая характеристика наследственной патологии.
7. Понятие изменчивости, механизмы возникновения.
8. Наследственная и ненаследственная изменчивость.
9. Комбинативная и мутационная изменчивость.
10. Типы мутаций: генные, геномные, хромосомные и их последствия.
11. Гаметогенез и эмбриогенез.
12. Генетические механизмы регуляции развития на разных этапах онтогенеза.
13. Критические периоды онтогенеза человека.
14. Тератогенные факторы среды.
15. Врожденные пороки развития: этиология, механизмы формирования.

## 2. Практическая работа

### Работа 1. Основные виды хромосомных мутаций.

*Цель работы:* Изучить основные виды генных, хромосомных и геномных мутаций, генетические механизмы их возникновения и последствия для человека.

1. Используя таблицы, разобрать виды генных, хромосомных и геномных мутаций, генетические механизмы их возникновения и последствия для человека.
2. Используя таблицы, разобрать классификацию хромосомных болезней и особенности кариотипов людей, страдающих этими заболеваниями.

*Результаты:* Зарисовать в альбом основные виды хромосомных мутаций.

*Выводы:* Выписать в альбом примеры заболеваний, к которым приводят генные, хромосомные и геномные мутации.

### 3. Решить ситуационные задачи

#### 1) Алгоритм разбора задач

1. Какой тип мутации лежит в основе этой группы заболеваний?
2. Приведите примеры заболеваний.

#### 2) Пример задачи с разбором по алгоритму

**Задача.** В человеческих популяциях снижена роль естественного отбора. В отличие от животных человек лучше обеспечивает себя полноценной пищей, богатой питательными веществами, витаминами и минералами. В результате необходимость в некоторых ферментах, синтезирующих эти вещества, отпала. Гены, контролирующие синтез этих ферментов, в человеческой популяции были утрачены.

Примерный разбор задачи:

1. Тип мутации – генные.
2. Пример заболевания – авитаминоз С

#### 3) Задачи для самостоятельного разбора на занятии

#### Решение ситуационных задач.

**Задача 1.** Животные не восприимчивы к некоторым инфекциям, т.к. у них отсутствуют компоненты мембран клеток, обеспечивающих восприятие некоторых патогенных факторов. В процессе эволюции в результате мутационного процесса человек приобрел целый ряд признаков патологических, т.к. у него эти компоненты есть, и он к ним оказался восприимчив.

1. Какой тип мутации лежит в основе этой группы заболеваний?
2. Приведите примеры заболеваний.

**Задача 2.** Дублирование генетической информации обеспечивает гомеостаз внутренней среды организма. К факторам поддержания гомеостаза относятся диплоидность, обеспечивающая

рекомбинацию генетического материала, аллельность генов, контролирующих один признак, двух-спиральность молекулы ДНК и матричный синтез, обеспечивающий точное воспроизведение генетической информации в ряду поколений.

1. Какой тип мутации лежит в основе этой группы заболеваний?
2. Приведите примеры заболеваний?

### **5. Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:**

*Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов по указанной теме:*

1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.

2) Ответить на вопросы для самоконтроля:

- Предмет и задачи медицинской генетики. Объект изучения.
- Основные этапы развития медицинской генетики.
- Основные достижения современной медицинской генетики.
- Роль наследственных факторов в патологии человека.
- Классификация наследственной патологии.
- Общая характеристика наследственной патологии.
- Понятие изменчивости, механизмы возникновения.
- Наследственная и ненаследственная изменчивость.
- Комбинативная и мутационная изменчивость.
- Типы мутаций: генные, геномные, хромосомные и их последствия.
- Гаметогенез и эмбриогенез.
- Генетические механизмы регуляции развития на разных этапах онтогенеза.
- Критические периоды онтогенеза человека.
- Тератогенные факторы среды.
- Врожденные пороки развития: этиология, механизмы формирования.

3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля

1. Генные болезни обусловлены

- 1) Потерей части хромосомного материала;
- 2) Увеличением хромосомного материала;
- 3) Потерей двух и более генов;
- 4) Мутацией одного гена.

2. Норма реакции признака

- 1) Не наследуется
- 2) Наследуется
- 3) Носит приспособительный характер

Ответы: 1. – 4); 2. – 2).

### **Рекомендуемая литература:**

Основная:

1. Н.П. Бочков. Клиническая генетика: Учебник. - 3-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-МЕД, 2004.- 480с.

Дополнительная:

1. Лекции.

2. История развития генетики. Значение генетики для медицины: Учебное пособие для студентов медицинских вузов/ Составители: Н.Е. Родина, А.А. Косых, Е.Ю. Виноградова. Под общей редакцией зав. кафедрой медицинской биологии и генетики д.м.н., проф. А.А. Косых.- Киров: КГМА, 2008. – 70с.

3. Общая генетика и генетика человека. Учебное пособие для студентов медицинских вузов/ Составители: Коледаева Е.В., Родина Н.Е. - Киров: Кировская ГМА, 2016.-69 с., илл.

## **Раздел 2: Клинические формы. Генные болезни. Хромосомная патология. Мульти-факториальные заболевания.**

### **Тема 2.1. Генные болезни: этиология, патогенез, классификация и диагностика генных болезней.**

**Цель:** Изучить типы моногенных мутаций, механизмы их возникновения в период гаметогенеза, этиологию, патогенез и клиническую картину наиболее часто встречающихся генных болезней.

**Задачи:** Рассмотреть основные терминологические понятия моногенных болезней, обучить студентов применению клинико-генеалогического метода для определения риска появления детей с моногенной патологией.

#### **Обучающийся должен знать:**

1. до изучения темы (базисные знания) – типы генных мутаций, механизмы их возникновения в период гаметогенеза
2. после изучения темы – этиологию и типы моногенных болезней, классификацию моногенной патологии, патогенез генных болезней, клинический полиморфизм и генетическую гетерогенность, геномный импринтинг.

#### **Обучающийся должен уметь:**

1. Использовать клинико-генеалогический метод для определения риска моногенной патологии.
2. Решать задачи на определение вероятности появления патологии в зависимости от типа моногенной мутации.
3. Научиться правильно использовать соответствующую терминологию.

#### **Обучающийся должен владеть:**

Основами клинико-генеалогического метода для изучения наследственной патологии человека.

#### **Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:**

##### **1. Ответить на вопросы по теме занятия**

1. Этиология, патогенез, принципы классификации моногенной патологии. Эпидемиологические характеристики.
2. Типы наследования моногенных болезней.
3. Биохимические методы, их значение.
4. Методы ДНК-диагностики.
5. Решение тематических задач, составление и анализ родословных.
6. Понятия плейотропии, экспрессивности и пенетрантности.
7. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность.
8. Геномный импринтинг.
9. Основные клинические проявления наиболее часто встречающихся моногенных синдромов и болезней (синдром Марфана, фенилкетонурия, муковисцидоз, семейная гиперхолестеринемия).

##### **2. Практическая работа не предусмотрена.**

##### **3. Решить ситуационные задачи**

1) Алгоритм разбора ситуационных задач

1. Какой тип наследования?
2. Какой метод генетики используется для диагностики?
3. Направления лечения?

Алгоритм разбора задач на анализ родословных.

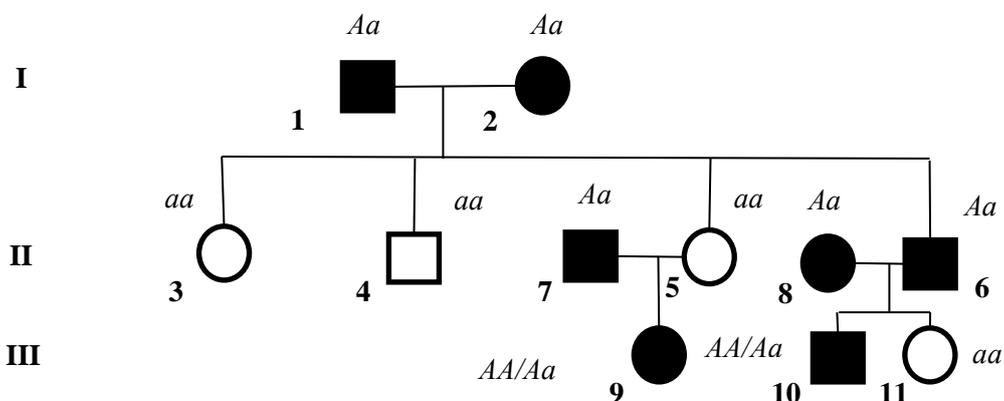
1. Определите тип наследования признака.
2. Определите генотипы всех членов родословной.
3. Вычислите вероятность рождения детей с патологическим признаком.



а) Пример разбора задачи на анализ родословных по алгоритму (задача 1, а):

1. Тип наследования признака – аутосомно-доминантный.

2. Генотипы всех членов родословной.



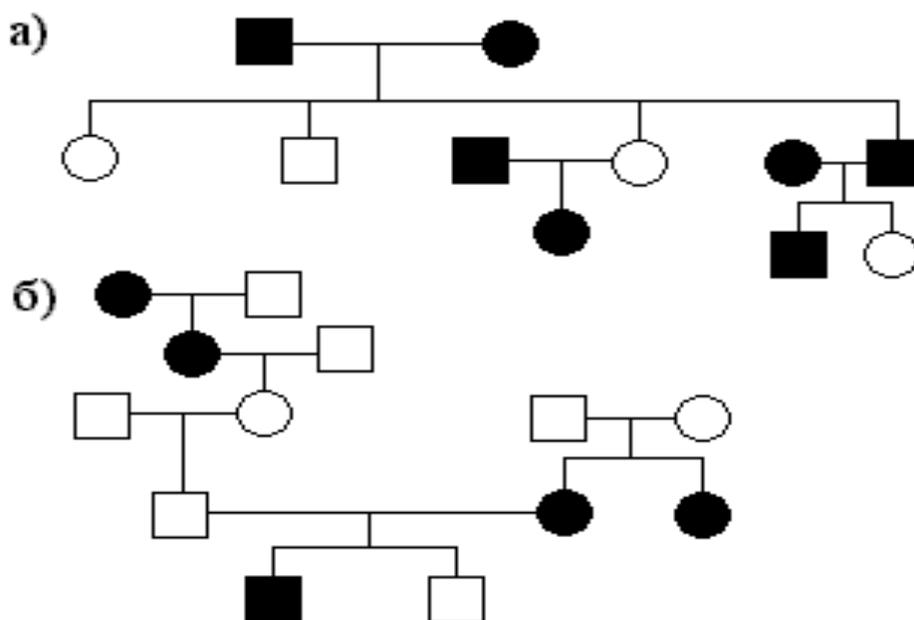
3. Вычисление вероятности рождения детей с патологическим признаком.

P:  $Aa \times Aa \rightarrow 3A : 1a$

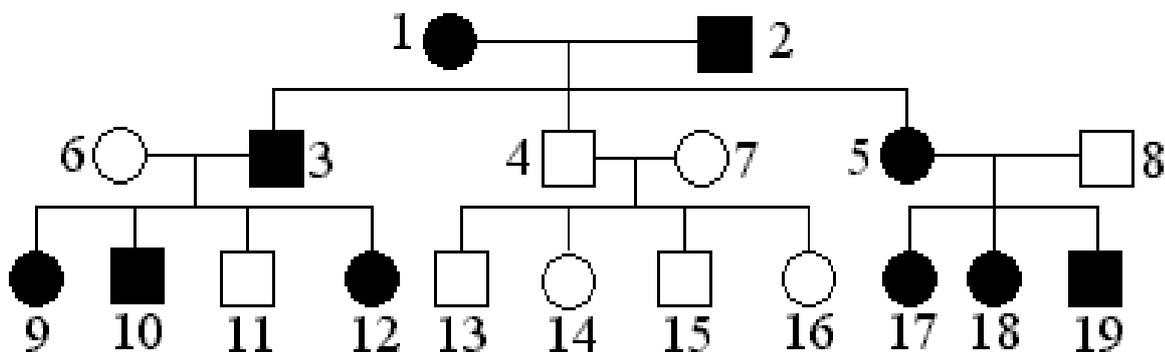
Вероятность доминантного признака в семье от брака 6 и 8 равна  $\frac{3}{4}$  (2 закон Менделя).

3) Задачи для самостоятельного разбора на занятии

**Задача 1** (на анализ родословных). Определите характер наследования аутосомного признака и расставьте генотипы всех членов родословной:



**Задача 2** (на анализ родословных). Проведите анализ родословной семьи с близорукостью. Определите тип наследования признака, генотипы всех членов родословной. Вычислите вероятность рождения близоруких детей в семье от брака 3 и 6.



### Решение ситуационных задач.

Задача. Тяжелая умственная отсталость у детей при фенилкетонурии развивается только при наличии аминокислоты фенилаланина в пище. Диета, бедная фенилаланином, обеспечивает нормальное развитие ребенка. В роддоме выявлено 3 новорожденных ребенка с фенилкетонурией. Один из них с первых дней жизни находился на диете без фенилаланина; второй лечился лишь эпизодически, а третий питался как обычный здоровый ребенок.

Вопросы:

1. Какой тип мутации лежит в основе этого заболевания?
2. Какой тип наследования фенилкетонурии?
3. Какой метод генетики используется для диагностики фенилкетонурии?
4. Объясните, что лежит в основе тяжелой умственной отсталости при фенилкетонурии.
5. Каковы ваши прогнозы в отношении этих детей?

### Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов по указанной теме:

- 1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.
- 2) Ответить на вопросы для самоконтроля:
  - Этиология, патогенез, принципы классификации моногенной патологии. Эпидемиологические характеристики.
  - Типы наследования моногенных болезней.
  - Биохимические методы, их значение.
  - Методы ДНК-диагностики.
  - Понятия плейотропии, экспрессивности и пенетрантности.
  - Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность.
  - Геномный импринтинг.
  - Основные клинические проявления наиболее часто встречающихся моногенных синдромов и болезней (синдром Марфана, фенилкетонурия, муковисцидоз, семейная гиперхолестеринемия).

3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля

1. Выберите один правильный ответ.

Понятие генетического риска включает: а) повышенную вероятность иметь определенное заболевание в течение жизни; б) вероятность возникновения наследственной болезни или болезни с

наследственной предрасположенностью; в) вероятность внутриутробной гибели плода.

2. *Выберите два правильных ответа.*

Этиологическими факторами моногенной наследственной патологии являются: а) перенос участка одной хромосомы на другую; б) изменение структуры ДНК; в) взаимодействие генетических и средовых факторов; г) мутации генов; д) делеция, дупликация, транслокация участков хромосом.

3. *Выберите один правильный ответ.*

Генные болезни обусловлены: а) потерей части хромосомного материала; б) увеличением хромосомного материала; в) потерей двух и более генов; г) мутацией одного гена.

Ответы: 1 а); 2 б), г); 3 г).

4) Решить ситуационные задачи:

Задача 1. Женщина страдает фосфат-диабетом (X-сцепленный доминантный тип наследования), две ее сестры и отец также больны. Больная тетя замужем за здоровым мужчиной и имеет пятерых детей; две дочери, один сын - здоровы; один сын и дочь - больны. Составьте родословную. Определите вероятность рождения больного ребенка у пробанда. Если сын у пробанда будет болен, какой прогноз для его детей?

Задача 2. Пробанд – больной миопатией Дюшенна мальчик. По данным анамнеза – родители и две сестры пробанда здоровы. По отцовской линии два дяди, тетя, дед и бабушка пробанда здоровы. Две двоюродные сестры от дяди и двоюродный брат от тети пробанда здоровы. По линии матери пробанда один из двух дядей болел миопатией. Вторым дядя – здоровый – имел двух здоровых сыновей и здоровую дочь. Тетя пробанда имела больного сына. Дед и бабушка здоровы. Составьте родословную и определите тип наследования.

Задача 3. Постройте родословную, на которой были бы показаны важнейшие особенности аутосомно-рецессивного типа наследования в трех поколениях воображаемой семьи.

5) Подготовить рефераты по теме:

1. Синдром Марфана, тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
2. Фенилкетонурия, тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
3. Муковисцидоз, тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
4. Семейная гиперхолестеринемия, тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
5. Болезнь Альцгеймера, тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
6. Хорея Гентингтона, тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

### **Рекомендуемая литература:**

Основная:

1. Н.П. Бочков. Клиническая генетика: Учебник. - 3-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-МЕД, 2004.- 480с.

Дополнительная:

1. Лекции.

2. История развития генетики. Значение генетики для медицины: Учебное пособие для студентов медицинских вузов/ Составители: Н.Е. Родина, А.А. Косых, Е.Ю. Виноградова. Под общей редакцией зав. кафедрой медицинской биологии и генетики д.м.н., проф. А.А. Косых.- Киров: КГМА, 2008. – 70с.

3. Общая генетика и генетика человека. Учебное пособие для студентов медицинских вузов/ Составители: Коледаева Е.В., Родина Н.Е. - Киров: Кировская ГМА, 2016.-69 с., илл.

4. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: Учебн. Пособие/

## **Раздел 2: Клинические формы. Генные болезни. Хромосомная патология. Мульти-факториальные заболевания.**

### **Тема 2.2. Хромосомная патология: этиология, патогенез, классификация и диагностика хромосомных болезней. Мульти-факториальные заболевания.**

**Цель:** Изучить типы хромосомных мутаций, этиологию, патогенез и клиническую картину наиболее часто встречающихся хромосомных синдромов. Ознакомить с эпидемиологическими и клинико-генетическими особенностями частых форм мультифакториальной патологии.

**Задачи:** Рассмотреть основные терминологические понятия хромосомных болезней, обучить студентов применению цитологических методов для определения риска появления детей с хромосомной патологией (интерфазный и метафазный методы). Рассмотреть основные терминологические понятия мультифакториальной патологии, обучить студентов применению близнецового метода.

#### **Обучающийся должен знать:**

1. Строение хромосом и методы их изучения; типы хромосомных мутаций.
2. Механизмы возникновения хромосомных мутаций в период гаметогенеза и их последствия; классификацию хромосомной патологии; этиологию, клинические проявления наиболее часто встречающихся хромосомных синдромов.
3. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.
4. Классификацию мультифакториальных заболеваний.
5. Генетические аспекты сахарного диабета.
6. Генетические аспекты артериальной гипертензии.

#### **Обучающийся должен уметь:**

1. Определять тип хромосомной мутации по фотографии и по микропрепарату кариотипа человека.
2. Определять типы гамет, образующихся при различных хромосомных мутациях.
3. Использовать клинико-генеалогический метод для определения риска хромосомной патологии.
4. Решать задачи на определение вероятности появления патологии в зависимости от типа хромосомной мутации.
5. Использовать близнецовый метод для анализа мультифакториальной патологии.
6. Научиться правильно использовать соответствующую терминологию.

#### **Обучающийся должен владеть:**

1. Медико-биологическим понятийным аппаратом.
2. Методами изучения наследственности человека.
3. Методами анализа временных микропрепаратов хромосом.
4. Базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет.

#### **Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:**

##### **1. Ответить на вопросы по теме занятия**

Вопросы для собеседования:

1. Хромосомные мутации. Виды хромосомных перестроек.
2. Классификация хромосомных болезней.
3. Периоды гаметогенеза и риск возникновения хромосомных мутаций.
4. Этиология хромосомных болезней.
5. Особенности патогенеза хромосомных болезней.
6. Основные клинические проявления наиболее часто встречающихся хромосомных синдромов.
7. Методы диагностики хромосомных болезней.
8. Роль генетических и внешне - средовых факторов в развитии мультифакториальной патологии.

9. Эпидемиологические характеристики МФЗ.

10. Значение клинико-генеалогического метода и анализ родословных при МФЗ.

## 2. Практическая работа

### Работа 1.

1. Определение типа хромосомных мутаций по фотографиям кариотипа больных с хромосомной патологией.

2. Решение задач ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющих данные по хромосомным патологиям. (Медицинская генетика. Руководство к практическим занятиям для студентов медицинских вузов).

### Работа 2. Аномалии по половым хромосомам.

Перенесите в альбом и заполните следующую таблицу:

Генотип яйце-клетки по половым хромосомам	Генотип сперматозоида по половым хромосомам	Генотип зиготы по половым хромосомам	Название синдрома	Число глыбок полового хроматина
XX	X			
0	X			
XX	Y			
0	Y			

## 3. Решить ситуационные задачи

1) Алгоритм разбора задач

1. Поставьте предварительный диагноз.
2. Запишите кариотип.
3. Какой основной метод диагностики этого заболевания?
4. Каков механизм возникновения этого заболевания?
5. Направления лечения

2) Пример задачи с разбором по алгоритму

Задача При внешнем осмотре мальчика 3-х лет врач определил наличие брахицефалии, монголоидного разреза глаз, эпиканта, деформации ушных раковин, макроглоссии, клинодактилия на кистях.

1. Синдром трисомии по 21 хромосоме.
2. 47 XX (+21), 47 XY (+21)
3. Цитогенетический метод
4. Нерасхождение хромосом в мейозе
5. Симптоматическое, хирургическое лечение

3) Задачи для самостоятельного разбора на занятии

### Решение ситуационных задач.

Задача 1. В семье у здоровых родителей родился больной ребенок. Вес при рождении – 2 кг, окружность черепа уменьшена, лоб скошенный и низкий, двусторонние расщелины верхней губы и неба, низко расположенные и деформированные уши, на обеих руках – полидактилия.

1. Поставьте предварительный диагноз.
2. Запишите кариотип.
3. Какой основной метод диагностики этого заболевания?
4. Каков механизм возникновения этого заболевания?
5. Направления лечения

Задача 2. У мужчины в 70% клеток эпителия слизистой щеки обнаружено 2 глыбки полового хроматина.

1. Поставьте предварительный диагноз.
2. Запишите кариотип.
3. Какой основной метод диагностики этого заболевания?
4. Каков механизм возникновения этого заболевания?
5. Направления лечения

### **Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:**

*Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов по указанной теме:*

1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.

2) Ответить на вопросы для самоконтроля:

- Хромосомные мутации. Виды хромосомных перестроек.
- Классификация хромосомных болезней.
- Периоды гаметогенеза и риск возникновения хромосомных мутаций.
- Этиология хромосомных болезней.
- Особенности патогенеза хромосомных болезней.
- Основные клинические проявления наиболее часто встречающихся хромосомных синдромов.
- Методы диагностики хромосомных болезней.
- Роль генетических и внешне - средовых факторов в развитии мультифакториальной патологии.
- Эпидемиологические характеристики МФЗ.
- Значение клинико-генеалогического метода и анализ родословных при МФЗ.

3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля

*1. Выберите один правильный ответ.*

Гипертелоризм – это:

- a) увеличенное расстояние между внутренними углами глазниц;
- b) вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза;
- c) близкорасположенные орбиты;
- d) опущенные наружные углы глаз.

*2. Выберите один правильный ответ.*

Какие типы наследственной патологии диагностируются с применением цитогенетических методов:

- a) наследственные дефекты обмена веществ;
- b) мультифакториальные болезни;
- c) болезни, обусловленные изменением числа и структуры хромосом.

Ответы: 1 а); 2 с).

4) Подготовить рефераты по теме:

1. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Эдвардса.
2. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Патау.
3. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Шерешевского-Тернера.
4. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Клайнфельтера.
5. Генетические аспекты сахарного диабета.
6. Генетические аспекты артериальной гипертензии.
7. Генетические аспекты шизофрении
8. Генетические аспекты рака молочной железы.

5) Решить ситуационные задачи:

Задача 1. В семье у здоровых родителей родился больной ребенок. Вес при рождении – 2 кг, окружность черепа уменьшена, лоб скошенный и низкий, двусторонние расщелины верхней губы и неба, низко расположенные и деформированные уши, на обеих руках – полидактилия. Поставьте предварительный диагноз. Запишите кариотип. Какой основной метод диагностики этого заболевания? Каков механизм возникновения этого заболевания? Направления лечения

Задача 2. У мужчины в 70% клеток эпителия слизистой щеки обнаружено 2 глыбки полового хроматина. Поставьте предварительный диагноз. Запишите кариотип. Какой основной метод диагностики этого заболевания? Каков механизм возникновения этого заболевания? Направления лечения.

Задача 3. Определите коэффициент наследуемости. Для каждого заболевания рассчитайте коэффициент наследуемости (Хольцингера).

#### Частота заболеваемости второго близнеца в случае заболевания первого (по Риду)

	Конкордантность (в%)					
	Эндемический зоб	Заячья губа	Врожд. сужение привратника	Шизо-френия	Сахар-ный диабет	Болезнь Дауна
Дизигот-ные близ-нецы (DZ)	70	5	3	13	18	7
Монозигот-ные близнецы (MZ)	71	33	67	80	65	89
Наследуемость (H)						
Вывод:						

#### Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Н.П. Бочков. Клиническая генетика: Учебник. - 3-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-МЕД, 2004.- 480с.

Дополнительная:

1. Лекции.

2. История развития генетики. Значение генетики для медицины: Учебное пособие для студентов медицинских вузов/ Составители: Н.Е. Родина, А.А. Косых, Е.Ю. Виноградова. Под общей редакцией зав. кафедрой медицинской биологии и генетики д.м.н., проф. А.А. Косых.- Киров: КГМА, 2008. – 70с.

3. Общая генетика и генетика человека. Учебное пособие для студентов медицинских вузов/ Составители: Коледаева Е.В., Родина Н.Е. - Киров: Кировская ГМА, 2016.-69 с., илл.

4. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: Учебн. Пособие/ Мутовин Г.Р. - ГОЭТАР – МЕД, М., 2010, 832с.

### Раздел 3: Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.

#### Тема 3.1. Профилактика наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика.

**Цель:** Изучить основные подходы к профилактике наследственных заболеваний, цели и задачи медико-генетического консультирования, этапы консультирования семей с наследственной патологией.

**Задачи:** Рассмотреть основные терминологические понятия, применяемые при медико-генетическом консультировании семей, обучить студентов определению генетического риска в семье на основании теоретических расчетов и эмпирических данных.

**Обучающийся должен знать:**

1. Основные уровни и пути профилактики наследственных заболеваний.
2. Понятие периконцепционной профилактики.
3. Цели и задачи МГК.
4. Показания к медико-генетическому консультированию.
5. Этапы медико-генетического консультирования.
6. Про- и ретроспективное консультирование.
7. Пропаганда медико-генетических знаний среди медработников и населения.
8. Этические аспекты МГК.

**Обучающийся должен уметь:**

1. Проводить опрос пациентов.
2. Оформить карту фенотипа консультирующихся.
3. Использовать клинико-генеалогический метод для определения риска наследственных заболеваний.
4. На основании проведенных исследований выделять пациентов группы риска.
5. Научиться правильно использовать соответствующую терминологию.

**Обучающийся должен владеть:**

1. Медико-биологическим понятийным аппаратом.
2. Методами изучения наследственности человека.
3. Базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет.

**Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:**

**1. Ответить на вопросы по теме занятия**

1. Основные уровни и пути профилактики наследственных заболеваний.
2. Цели и задачи МГК.
3. Показания для направления на МГК.
4. Принципы оценки генетического риска в различных группах наследственной патологии. Методы его расчета.
5. ЭКО как метод профилактики наследственных болезней.
6. Пренатальная и преимплантационная диагностика: показания, возможности.
7. Методы пренатальной диагностики.
8. Этические вопросы пренатальной диагностики.

**2. Практическая работа**

**Работа 1. Оформление карты фенотипа по предложенным заданиям.**

Решение задач ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющих данные наследственной патологии. (Медицинская генетика. Руководство к практическим занятиям для студентов медицинских вузов).

**3. Решить ситуационные задачи**

1) Алгоритм разбора задач

1. Какая причина патологии?
2. Каков прогноз для данной семьи в отношении деторождения?

2) Пример задачи с разбором по алгоритму

Задача 1. В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара, у которой четыре беременности закончились рождением мёртвых младенцев с многочисленными аномалиями

развитие. Известно, что отец этой семьи является ликвидатором аварии на Чернобыльской АЭС.

1. Экзогенные тератогенные факторы
2. Неблагоприятный

3) Задачи для самостоятельного разбора на занятии

#### **Решение ситуационных задач.**

Задача 1. В медико-генетическую консультацию обратилась семейная пара по поводу бесплодия. Обследование у специалистов не обнаружило каких-либо отклонений в здоровье. Лишь при детальном опросе было выявлено, что женщина длительно придерживается преимущественно молочной диеты с практически полным отсутствием овощей в рационе. Какой диагноз был поставлен врачом? Какое лечение назначено? Каков прогноз для этой семьи в отношении деторождения?

#### **Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:**

*Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов по указанной теме:*

1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.

2) Ответить на вопросы для самоконтроля:

- Основные уровни и пути профилактики наследственных заболеваний.
- Цели и задачи МГК.
- Показания для направления на МГК.
- Принципы оценки генетического риска в различных группах наследственной патологии. Методы его расчета.
- ЭКО как метод профилактики наследственных болезней.
- Решение ситуационных задач.
- Опрос и тестовые задания.
- Пренатальная и преимплантационная диагностика: показания, возможности.
- Методы пренатальной диагностики.
- Этические вопросы пренатальной диагностики.

3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля

*1. Выберите один правильный ответ.*

Понятие генетического риска включает:

- а) повышенную вероятность иметь определенное заболевание в течение жизни;
- б) вероятность возникновения наследственной болезни или болезни с наследственной предрасположенностью;
- в) вероятность внутриутробной гибели плода.

*2. Выберите один правильный ответ.*

Какие типы наследственной патологии диагностируются с применением цитогенетических методов:

- а) наследственные дефекты обмена веществ;
- б) мультифакториальные болезни;
- в) болезни, обусловленные изменением числа и структуры хромосом.

*3. Выберите один правильный ответ.*

Выберите ситуацию, при которой показано исследование кариотипа:

- а) женщина с одним спонтанным абортом в анамнезе;
- б) родители ребенка с простой формой трисомии 21;
- в) супружеская пара с мертворождением и с тремя спонтанными абортами в анамнезе.

Ответы: 1 а); 2 в); 3 в).

4) Подготовить рефераты по теме:

1. Медико-генетическая служба: цель, задачи. Перечислить показания для направления на консультацию к врачу генетику.

2. Методы диагностики, применяемые в медико-генетической службе. Цели применения. Краткая характеристика заболеваний, выявляемых данными методами.
3. Цитогенетические методы диагностики: цели применения, показания для обследования.
4. Скрининговые методы диагностики (неонатальный, селективный). Цели применения.
5. Преимплантационная диагностика.
6. Амниоцентез.
7. Планирование семьи как метод профилактики наследственных болезней.

### **Рекомендуемая литература:**

Основная:

1. Н.П. Бочков. Клиническая генетика: Учебник. - 3-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-МЕД, 2004.- 480с.

Дополнительная:

1. Лекции.

2. История развития генетики. Значение генетики для медицины: Учебное пособие для студентов медицинских вузов/ Составители: Н.Е. Родина, А.А. Косых, Е.Ю. Виноградова. Под общей редакцией зав. кафедрой медицинской биологии и генетики д.м.н., проф. А.А. Косых.- Киров: КГМА, 2008. – 70с.

3. Общая генетика и генетика человека. Учебное пособие для студентов медицинских вузов/ Составители: Коледаева Е.В., Родина Н.Е. - Киров: Кировская ГМА, 2016.-69 с., илл.

### **Раздел 3: Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.**

#### **Тема 3.2. Зачетное занятие.**

**Цель:** Проверить теоретическую подготовку студентов по дисциплине «Медицинская генетика» и умение использовать теоретические данные для решения конкретных ситуационных задач и тестов.

**Задачи:** Оценить уровень теоретических и практических знаний студентов по дисциплине «Медицинская генетика».

#### **Обучающийся должен знать:**

Понятие медицинской генетики. Характеристику наследственности и патологии. Геном человека. Структура и функции генов. Регуляция экспрессии генов. Генные болезни. Хромосомная патология. Мульти-факториальные заболевания. Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.

**Обучающийся должен уметь:** Решать ситуационные генетические задачи.

**Обучающийся должен владеть:** Применять навыки использования информационных, библиографических ресурсов с целью получения научной информации и осуществления коммуникации в медицинском сообществе.

Использовать компьютерные программы для обработки медико-генетических исследований. Медико-генетической терминологией. Решением ситуационных генетических задач.

#### **Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:**

Зачетное занятие по дисциплине «Медицинская генетика» проводится в форме итогового теста и собеседования по вопросам. Примерные задания по тестированию и собеседованию представлены в приложении Б к рабочей программе.

#### **Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:**

*Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов по указанной теме:*

1) *Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.*

2) *Ответить на вопросы для самоконтроля*

1. ДНК как вещество наследственности. Структура и функции ДНК.
2. Основные информационные процессы - репликация, транскрипция, трансляция.
3. Центральная догма молекулярной генетики. Структура и функции тРНК.
4. Современные представления о генах и их продуктах. Регуляция экспрессии генов.
5. Структура генов человека. Экзоны, интроны, сплайсинг.
6. Генетический код и его свойства. Суть универсальности генетического кода.
7. Открытие хромосом. Хромосомная теория наследственности.
8. Клинико-генеалогический анализ. Построение и анализ родословных.
9. Типы наследования. Примеры заболеваний с различными типами наследования.
10. Этиология (причины) моногенных и многофакторных (мультифакториальных) заболеваний. Роль генетических факторов риска в развитии многофакторных болезней.
11. Синдром Дауна: этиология, диагностика, клинико-цитогенетическая характеристика.
12. Методы выявления генных мутаций.
13. Хромосомные болезни: определение, этиология, классификация, клинические проявления, методы диагностики.
14. Неонатальный биохимический скрининг. Задачи, сроки проведения.
15. Синдром Марфана. Клиника, диагностика.
16. Классификация генных мутаций.
17. Хромосомные мутации (определение, типы структурных перестроек, влияние на фенотип, клинические примеры).
18. Геномные мутации (определение, механизмы возникновения, генетический мозаицизм, клинические примеры).
19. Популяционная генетика. Закон Харди-Вайнберга.
20. Показания для молекулярно-генетического исследования у больного с многофакторным заболеванием.
21. Показания для проведения молекулярно-генетического исследования больным в педиатрической клинике и пациентам врачей общей практики (терапевтов, неврологов и др.).
22. Современные представления о возможностях лечения наследственных болезней.
23. Медико-генетическая служба: цель, задачи. Перечислить показания для направления на консультацию к врачу генетику.
24. Методы диагностики, применяемые в медико-генетической службе. Цели применения. Краткая характеристика заболеваний, выявляемых данными методами.
25. Цитогенетические методы диагностики: цели применения, показания для обследования.
26. Скрининговые методы диагностики (неонатальный, селективный). Цели применения. Наследственные болезни обмена веществ, выявляемые в РФ, их краткая характеристика.
27. Врождённые пороки развития: определение, классификация, этиология, пути профилактики.
28. Аномалии половых хромосом: цитогенетическая характеристика, клинические проявления.
29. Наследственные нарушения обмена веществ: этиология, классификация, методы диагностики. Указать симптомы, позволяющие предположить наследственные нарушения обмена веществ.
30. Фенилкетонурия: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
31. Галактоземия: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
32. Муковисцидоз: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
33. Наследственные болезни: этиология, классификация, типы наследования, особенности клинических проявлений.
34. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Эдвардса.
35. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Патау.
36. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Шерешевского-Тернера.
37. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Клайнфельтера.

38. Методы профилактики и предупреждения рождения детей с хромосомными болезнями (пренатальная диагностика).
39. Методы профилактики наследственной патологии.
40. Деонтологические и социальные проблемы в медицинской генетике.

3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля.

1. Выберите один правильный ответ.

Что такое молекулярный зонд: а) комплементарный участок ДНК; б) протяженный участок ДНК, комплементарный последовательности ДНК, содержащей мутантный ген; в) синтетическая олигонуклеотидная меченая (радиоактивноно или флюоресцентно) последовательность, комплементарная мутантному или нормальному гену.

2. Выберите один правильный ответ.

Амплификация генов - это: а) идентификация последовательности оснований ДНК; б) многократное повторение какого-либо участка ДНК; в) выделение фрагмента ДНК, содержащего изучаемый ген.

3. Выберите один правильный ответ.

Как называются хромосомы с концевым расположением центромеры: а) метацентрические; б) акроцентрические; в) субметацентрические; г) дицентрики.

4. Выберите два правильных ответа.

Для проведения цитогенетического анализа используются: а) мышечные клетки; б) эритроциты; в) биоптат хориона; г) эмбриональная ткань.

Эталоны ответов:

1. — в); 2. — б); 3. — б); 4. — в),г).

### **Рекомендуемая литература:**

Основная:

1. Н.П. Бочков. Клиническая генетика: Учебник. - 3-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-МЕД, 2004.- 480с.

Дополнительная:

1. Лекции.

2. История развития генетики. Значение генетики для медицины: Учебное пособие для студентов медицинских вузов/ Составители: Н.Е. Родина, А.А. Косых, Е.Ю. Виноградова. Под общей редакцией зав. кафедрой медицинской биологии и генетики д.м.н., проф. А.А. Косых.- Киров: КГМА, 2008. – 70с.

3. Общая генетика и генетика человека. Учебное пособие для студентов медицинских вузов/ Составители: Коледаева Е.В., Родина Н.Е. - Киров: Кировская ГМА, 2016.-69 с., илл.

**Кафедра БИОЛОГИИ**

**Приложение Б к рабочей программе дисциплины (модуля)**

**ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА**

для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации обучающихся  
по дисциплине  
«МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»

**Направление подготовки 34.03.01 Сестринское дело**

**Профиль Сестринское дело**

**Очно-заочная форма обучения**

**1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы**

Код и содержание компетенции	Индикатор достижения компетенции	Результаты обучения			Разделы дисциплины, при освоении которых формируется компетенция	Номер семестра, в котором формируется компетенция
		<i>Знать</i>	<i>Уметь</i>	<i>Владеть</i>		
УК-1 Способен осуществлять поиск, критический анализ и синтез информации, применять системный подход для решения поставленных задач	ИД УК 1.2 Осуществляет поиск информации для решения поставленной задачи по различным типам запросов	Теоретические основы информатики, сбор, хранение, поиск, переработка, преобразование, распространение информации в медицинских и биологических системах, использование информационных компьютерных систем в медицине и здравоохранении.	Пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности.	Навыками поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации.	Раздел 1. Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология. Изменчивость. Виды изменчивости. Общие закономерности передачи признаков и свойств в поколениях. Раздел 2. Клинические формы. Генные болезни. Хромосомная патология. Мульти-факториальные заболевания. Раздел 3. Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.	3 семестр

<p>ОПК-2 Способен решать профессиональные задачи с использованием основных физических, химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов</p>	<p>ИД ОПК 2.3 Решает профессиональные задачи с использованием основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов</p>	<p>Основы наследственности и изменчивости человека. Методы медицинской генетики, применяемые для оценки действия факторов окружающей среды, для охраны здоровья населения. Популяционные характеристики наследственной патологии человека, ее груз с медицинской и социальной точек зрения. Принципы и методы оказания социальной помощи лицам с наследственной патологией.</p>	<p>Использовать клинико-генеалогический метод для оценки вредных влияний факторов окружающей среды. Использовать методы медицинской генетики для организации слежения (мониторинга) за отдаленными последствиями экологических воздействий. Проводить мероприятия, направленные на социальную реабилитацию больных с наследственными и врожденными заболеваниями.</p>	<p>Методами изучения наследственности человека (цитогенетический, генеалогический, близнецовый методы). Популяционно-статистическим методом оценки мутагенности среды в регионе. Медико-социальной ситуацией по распространенности наследственных заболеваний и врожденных пороков развития в регионе.</p>	<p>Раздел 1. Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология. Изменчивость. Виды изменчивости. Общие закономерности передачи признаков и свойств в поколениях. Раздел 2. Клинические формы. Генные болезни. Хромосомная патология. Мультифакториальные заболевания. Раздел 3. Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.</p>	<p>3 семестр</p>
---	--	---	---	--	--	------------------

## 2. Показатели и критерии оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания

Показатели оценивания	Критерии и шкалы оценивания				Оценочное сред-ство	
	Не зачтено	Зачтено	Зачтено	Зачтено	для текущего контроля	для промежуточной аттестации
УК-1Способен осуществлять поиск, критический анализ и синтез информации, применять системный подход для решения поставленных задач						
ИД УК 1.2 Осуществляет поиск информации для решения поставленной задачи по различным типам запросов						
Знать	Не знает теоретические	Не в полном объеме знает	Знает основные методы сбора,	Знает теоретические основы	Собеседование,	Собеседование,

	основы информатики, сбор, хранение, поиск, переработка, преобразование, распространение информации в медицинских и биологических системах, использование информационных компьютерных систем в медицине и здравоохранении.	теоретические основы информатики, сбор, хранение, поиск, переработка, преобразование, распространение информации в медицинских и биологических системах, использование информационных компьютерных систем в медицине и здравоохранении.	хранения, поиска, переработки, преобразования, распространения информации в медицинских и биологических системах, использование информационных компьютерных систем в медицине и здравоохранении, допускает ошибки	информатики, сбор, хранение, поиск, переработка, преобразование, распространение информации в медицинских и биологических системах, использование информационных компьютерных систем в медицине и здравоохранении.	тестирование.	тестирование
Уметь	Не умеет пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности.	Частично освоено умение пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности.	Правильно использует учебную, научную, научно-популярную литературу, сеть Интернет для профессиональной деятельности, допускает ошибки	Самостоятельно использует учебную, научную, научно-популярную литературу, сеть Интернет для профессиональной деятельности	Тестирование	Собеседование
Владеть	Не владеет навыками поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации.	Не полностью владеет навыками поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации.	Способен использовать навыки поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации.	Владеет навыками поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации.	Собеседование, реферат	Тестирование
ОПК-2 Способен решать профессиональные задачи с использованием основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов						
ИД ОПК 2.2 Решает профессиональные задачи с использованием основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов						
Знать	Фрагментарные знания основ наследственности и изменчивости человека. Методы медицинской генетики, применяемые для оценки	Общие, но не структурированные знания основ наследственности и изменчивости человека, методов медицинской	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания основ наследственности и изменчивости человека. Методов	Сформированные систематические знания основ наследственности и изменчивости человека, методов медицинской	Собеседование, тестирование	Собеседование, тестирование

	<p>действия факторов окружающей среды, для охраны здоровья населения. Популяционные характеристики наследственной патологии человека, ее груз с медицинской и социальной точек зрения. Принципы и методы оказания социальной помощи лицам с наследственной патологией.</p>	<p>генетики, применяемых для оценки действия факторов окружающей среды, для охраны здоровья населения. Популяционные характеристики наследственной патологии человека, ее груз с медицинской и социальной точек зрения. Принципы и методы оказания социальной помощи лицам с наследственной патологией, допускает существенные ошибки</p>	<p>медицинской генетики, применяемых для оценки действия факторов окружающей среды, для охраны здоровья населения. Популяционные характеристики наследственной патологии человека, ее груз с медицинской и социальной точек зрения. Принципы и методы оказания социальной помощи лицам с наследственной патологией, допускает ошибки</p>	<p>генетики, применяемых для оценки действия факторов окружающей среды, для охраны здоровья населения. Популяционные характеристики наследственной патологии человека, ее груз с медицинской и социальной точек зрения. Принципы и методы оказания социальной помощи лицам с наследственной патологией.</p>		
Уметь	<p>Частично освоено умение использовать клинико-генеалогический метод для оценки вредных влияний факторов окружающей среды. Использовать методы медицинской генетики для организации слежения (мониторинга) за отдаленными последствиями экологических воздействий. Проводить мероприятия, направленные на социальную реабилитацию больных с наследственными и врожденными заболеваниями..</p>	<p>В целом успешное, но не систематически осуществляемое умение использовать клинико-генеалогический метод для оценки вредных влияний факторов окружающей среды. Использовать методы медицинской генетики для организации слежения (мониторинга) за отдаленными последствиями экологических воздействий. Проводить мероприятия, направленные на социальную реабилитацию больных с</p>	<p>В целом успешное, но содержащее отдельные пробелы умение пользоваться клинико-генеалогический метод для оценки вредных влияний факторов окружающей среды. Использовать методы медицинской генетики для организации слежения (мониторинга) за отдаленными последствиями экологических воздействий. Проводить мероприятия, направленные на социальную реабилитацию больных с наследственными и</p>	<p>Сформированное умение использовать клинико-генеалогический метод для оценки вредных влияний факторов окружающей среды. Использовать методы медицинской генетики для организации слежения (мониторинга) за отдаленными последствиями экологических воздействий. Проводить мероприятия, направленные на социальную реабилитацию больных с наследственными и врожденными заболеваниями.</p>	Решение ситуационных задач	Тестирование

		наследственными и врожденными заболеваниями.	врожденными заболеваниями.			
Владеть	Фрагментарное применение навыков владения методами изучения наследственности человека (цитогенетический, генеалогический, близнецовый методы). Популяционно-статистическим методом оценки мутагенности среды в регионе. Медико-социальной ситуацией по распространенности наследственных заболеваний и врожденных пороков развития в регионе.	В целом успешное, но не систематическое применение навыков владения методами изучения наследственности человека (цитогенетический, генеалогический, близнецовый методы). Популяционно-статистическим методом оценки мутагенности среды в регионе. Медико-социальной ситуацией по распространенности наследственных заболеваний и врожденных пороков развития в регионе.	В целом успешное, но содержащее отдельные пробелы применение навыков владения методами изучения наследственности человека (цитогенетический, генеалогический, близнецовый методы). Популяционно-статистическим методом оценки мутагенности среды в регионе. Медико-социальной ситуацией по распространенности наследственных заболеваний и врожденных пороков развития в регионе.	Успешное и систематическое применение навыков владения методами изучения наследственности человека (цитогенетический, генеалогический, близнецовый методы). Популяционно-статистическим методом оценки мутагенности среды в регионе. Медико-социальной ситуацией по распространенности наследственных заболеваний и врожденных пороков развития в регионе.	Реферат, собеседование	Тестирование, собеседование.

### 3. Типовые контрольные задания и иные материалы

#### 3.1. Примерные вопросы к зачету, к текущему собеседованию, критерии оценки (УК-1, ОПК-2)

9. ДНК как вещество наследственности. Структура и функции ДНК.
10. Основные информационные процессы - репликация, транскрипция, трансляция.
11. Центральная догма молекулярной генетики. Структура и функции тРНК.
12. Современные представления о генах и их продуктах. Регуляция экспрессии генов.
13. Структура генов человека. Экзоны, интроны, сплайсинг.
14. Генетический код и его свойства. Суть универсальности генетического кода.
15. Открытие хромосом. Хромосомная теория наследственности.
16. Клинико-генеалогический анализ. Построение и анализ родословных.
17. Типы наследования. Примеры заболеваний с различными типами наследования.
18. Этиология (причины) моногенных и многофакторных (мультифакториальных) заболеваний. Роль генетических факторов риска в развитии многофакторных болезней.
19. Синдром Дауна: этиология, диагностика, клинико-цитогенетическая характеристика.
20. Методы выявления генных мутаций.
21. Хромосомные болезни: определение, этиология, классификация, клинические проявления, методы диагностики.
22. Неонатальный биохимический скрининг. Задачи, сроки проведения.
23. Синдром Марфана. Клиника, диагностика.
24. Классификация генных мутаций.

25. Хромосомные мутации (определение, типы структурных перестроек, влияние на фенотип, клинические примеры).
26. Геномные мутации (определение, механизмы возникновения, генетический мозаицизм, клинические примеры).
27. Популяционная генетика. Закон Харди-Вайнберга.
28. Показания для молекулярно-генетического исследования у больного с многофакторным заболеванием.
29. Показания для проведения молекулярно-генетического исследования больным в педиатрической клинике и пациентам врачей общей практики (терапевтов, неврологов и др.).
30. Современные представления о возможностях лечения наследственных болезней.
31. Медико-генетическая служба: цель, задачи. Перечислить показания для направления на консультацию к врачу генетику.
32. Методы диагностики, применяемые в медико-генетической службе. Цели применения. Краткая характеристика заболеваний, выявляемых данными методами.
33. Цитогенетические методы диагностики: цели применения, показания для обследования.
34. Скрининговые методы диагностики (неонатальный, селективный). Цели применения. Наследственные болезни обмена веществ, выявляемые в РФ, их краткая характеристика.
35. Врожденные пороки развития: определение, классификация, этиология, пути профилактики.
36. Аномалии половых хромосом: цитогенетическая характеристика, клинические проявления.
37. Наследственные нарушения обмена веществ: этиология, классификация, методы диагностики. Указать симптомы, позволяющие предположить наследственные нарушения обмена веществ.
38. Фенилкетонурия: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
39. Галактоземия: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
40. Муковисцидоз: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
41. Наследственные болезни: этиология, классификация, типы наследования, особенности клинических проявлений.
42. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Эдвардса.
43. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Патау.
44. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Шерешевского-Тернера.
45. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Клайнфельтера.
46. Методы профилактики и предупреждения рождения детей с хромосомными болезнями (пренатальная диагностика).
47. Методы профилактики наследственной патологии.
48. Деонтологические и социальные проблемы в медицинской генетике.

#### Критерии оценки:

*Оценка «зачтено»* выставляется обучающемуся если он обнаруживает всестороннее, систематическое и глубокое знание учебно-программного материала, усвоил основную и знаком с дополнительной литературой, рекомендованной программой; усвоил взаимосвязь основных понятий дисциплины в их значении для приобретаемой профессии, проявил творческие способности в понимании, изложении и использовании учебно-программного материала; владеет необходимыми умениями и навыками при выполнении ситуационных заданий, безошибочно ответил на основной и дополнительные вопросы на зачете.

*Оценка «не зачтено»* выставляется обучающемуся если он обнаружил пробелы в знаниях основного учебно-программного материала, допустил принципиальные ошибки при ответе на основной и дополнительные вопросы; не может продолжить обучение или приступить к профессиональной деятельности по окончании образовательной организации без дополнительных занятий по дисциплине.

### **3.2. Примерные тестовые задания, критерии оценки (УК-1, ОПК-2)**

*1 уровень:*

1. Какие наследственные болезни поддаются коррекции специальными диетами:

- а) нейрофиброматоз;
- б) фенилкетонурия;\*
- в) муковисцидоз;
- г) галактоземия;\*

2. Мутации "сдвиг рамки считывания" возникают в результате: УК-1, ОПК-2

- а) экспансии тринуклеотидных повторов;
- б) выпадения одного или нескольких пар нуклеотидов;\*
- в) вставки нуклеотидов;\*
- г) замены пар нуклеотидов

3. Для синдрома Марфана характерны: УК-1, ОПК-2

- а) аномалии органа зрения;\*
- б) высокий рост;\*
- в) аномалии развития сердечно-сосудистой системы;\*
- г) является хромосомной мутацией;
- д) менделирующий характер передачи;\*
- е) поражение опорно-двигательного аппарата;\*
- ж) нейрофибромы

4. Гены комплекса HLA контролируют синтез антигенов, находящихся на поверхности: УК-1, ОПК-2

- а) клеточной мембраны лимфоцитов;\*
- б) ядерной мембраны лимфоцитов;
- в) клеточной мембраны эритроцитов\*

5. Какие факторы препятствуют реализации наследственной предрасположенности к гипертонической болезни: УК-1, ОПК-2

- а) занятия физической культурой;\*
- б) эмоциональные нагрузки;
- в) правильное чередование труда и отдыха;\*
- г) употребление алкоголя.

6. К факторам, повышающим риск мультифакториальной болезни, относятся: УК-1, ОПК-2

- а) наличие аналогичной болезни у кровных родственников;\*
- б) гетерозиготность по аутосомно-рецессивной болезни;
- в) вредные факторы окружающей среды;\*
- г) большое число детей в семье.

7. Определение концентрации АФП в крови беременной является скринирующим методом дородовой диагностики: УК-1, ОПК-2

- а) хромосомной патологии;\*
- б) наследственных ферментопатий;
- в) врожденных пороков развития;\*
- г) гетерозиготности по гену ганглиозидоза (болезни Тэя-Сакса);

8. Для проведения цитогенетического анализа используются: УК-1, ОПК-2

- а) клетки костного мозга;\*
- б) клетки печени;
- в) лимфоциты периферической крови;\*
- г) костная ткань.

9. Укажите сроки беременности, в которые проводится амниоцентез с целью диагностики

наследственной патологии у плода: УК-1, ОПК-2

- а) 7 - 8 нед.;
- б) 11 - 12 нед.;
- в) 16 - 17 нед.\*
- г) 17-18 нед.\*
- д) 24 - 26 нед.

10. Какая терапия наследственных болезней в настоящее время применяется наиболее часто: УК-1, ОПК-2

- а) симптоматическая\*;
- б) патогенетическая\*;
- в) этиотропная
- г) физиолечение

11. Укажите правильную формулу кариотипа при синдроме Эдвардса: УК-1, ОПК-2

- а) 46,XY,21+;
- б) 47,XXY;
- в) 47,XX,13+;
- г) 47,XX,18+\*;
- д) 46,XX,9p+;
- е) 45,t (13/21);
- ж) 47,XY,18+\*;

12. К современным цитогенетическим методикам относятся: УК-1, ОПК-2

- а) исследования полового хроматина\*;
- б) метафазный анализ хромосом\*;
- в) молекулярно-цитогенетический метод (FISH)\*;
- г) метод рутинной окраски.

13. Назовите заболевания, причиной которых являются хромосомные мутации: УК-1, ОПК-2

- а) синдром Дауна\*;
- б) синдром Патау\*;
- в) синдром “кошачьего крика”\*;
- г) синдром Марфана;
- д) синдром Клайнфельтера.\*

14. Укажите синдромы, в основе которых лежит анеуплоидия по половым хромосомам: УК-1, ОПК-2

- а) синдром Дауна;
- б) синдром Патау;
- в) синдром Клайнфельтера\*;
- г) синдром «кошачьего крика»;
- д) синдром Шерешевского–Тернера\*

15. Для доказательства мультифакториальной природы болезни используются методы: УК-1, ОПК-2

- а) близнецовый\*;
- б) исследование ассоциации генетических маркеров с болезнью\*;
- в) цитогенетический;
- г) популяционно-статистический\*

16. Приведите примеры патологических реакций на пищевые продукты, обусловленных генетическими дефектами: УК-1, ОПК-2

- а) гиполактозия\*;
- б) целиакия\*;

- в) недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы;\*
- г) пигментная ксеродерма.

17. Генная мутация - это: УК-1, ОПК-2

- а) замена одного или нескольких нуклеотидов ДНК;\*
- б) делеция (выпадение) одного или нескольких нуклеотидов;\*
- в) вставка (инсерция) одного или нескольких нуклеотидов;\*
- г) перестановка нуклеотидов внутри гена\*
- д) инверсия участка хромосомы

18. В состав ДНК входят азотистые основания: УК-1, ОПК-2

- а) гуанин;\*
- б) урацил;
- в) тимин;\*
- г) аденин;\*
- д) цитозин\*

19. Что не является продуктом репликации, транскрипции и трансляции: УК-1, ОПК-2

- а) белок;
- б) РНК;
- в) ДНК;
- г) полисахарид;\*
- д) жиры\*

20. Укажите правильную форму хромосомного набора у больного с синдромом Клайнфельтера: УК-1, ОПК-2

- а) 45, X0;
- б) 47, XXX;
- в) 47, XYY;
- г) 45, XY, 5p-;
- д) 48, XXYY;\*
- е) 47, XXY\*

*2 уровень:*

1. Признаками аутосомно-доминантного наследования являются: 1. вертикальный характер передачи болезни в родословной; 2. проявление патологического состояния, независимое от пола; 3. вероятность рождения больного ребенка в браке больного и здорового супругов 50 %. УК-1, ОПК-2

- а) правильный ответ 1
- б) правильный ответ 2
- в) правильный ответ 3
- г) правильный ответ 1 и 2
- д) правильный ответ 1, 2 и 3\*

2. Сцепленно с X-хромосомой наследуются заболевания: 1. гемофилия, 2. болезнь Дауна, 3. дальтонизм, 4. фенилкетонурия, 5. алкаптонурия. УК-1, ОПК-2

- а) правильный ответ 1, 2 и 3
- б) правильный ответ 1, 3 и 4
- в) правильный ответ 1, 3 и 5
- г) правильный ответ 1 и 3\*
- д) правильный ответ 2 и 3

3. Мейоз и митоз отличаются друг от друга: 1. редукцией числа хромосом; 2. особенностями репликации; 3. рекомбинация генетического материала; 4. морфологией хромосом. УК-1, ОПК-2

- а) правильный ответ 1

- б) правильный ответ 2
- в) правильный ответ 3.
- г) правильный ответ 4
- д) правильный ответ 1, 2, 3 и 4\*

4. К сбалансированным транслокациям относятся: 1. реципрокные; 2. нерципрокные; 3. робертсоновские. УК-1, ОПК-2

- а) правильный ответ 1
- б) правильный ответ 2
- в) правильный ответ 3
- г) правильный ответ 1, 2 и 3\*

5. Признаками наследственных заболеваний в целом являются: 1. вовлечение в патологический процесс нескольких систем и органов, 2. сегрегация симптомов в семьях, 3. микроаномалии и нормальные варианты фенотипа в роли диагностических признаков, 4. высокая температура тела, 5. близорукость. УК-1, ОПК-2

- а) правильно 1, 2 и 4
- б) правильно 2, 3 и 4
- в) правильно 1, 2 и 3\*
- г) правильно 2, 3 и 5
- д) правильный ответ 1, 2, 3, 4 и 5

*3 уровень:*

1. Мальчик пяти лет отстает в умственном и физическом развитии. Рост низкий, умеренная тучность, конечности короткие с короткими, широкими ладонями, стопами, пальцами, на ладонях поперечная ладонная складка. Пятый палец руки не достигает основания ногтевой фаланги четвертого. Брахицефалия, шея короткая, толстая, уши маленькие, низко расположенные, разрез глаз косой, с эпикантом, язык большой, не помещается во рту. Крипторхизм. УК-1, ОПК-2

Наиболее вероятный диагноз:

- а) синдром Дауна\*
- б) синдром Марфана
- в) синдром Шерешевского-Тернера
- г) гипофизарный нанизм

Какой метод лабораторного обследования наиболее целесообразен:

- а) микробиологический посев мокроты
- б) цитогенетический (кариотипирование)\*
- в) рентгенологический
- г) УЗИ

Наиболее вероятная находка при хромосомном анализе у больного:

- а) 46, XY
- б) трисомия хромосомы 21\*
- в) трисомия хромосомы 20
- г) 45, X0

Лечение больного включает:

- а) препараты стимулирующие обмен веществ в нервной ткани, коррекцию ВПР\*
- б) препараты для снижения артериального давления
- в) заместительную терапию половыми гормонами
- г) кортикостероиды

Прогноз заболевания:

- а) для жизни неблагоприятный

- б) полная реабилитация в результате терапии
- в) некоторая коррекция симптомов, умственная отсталость сохраняется\*
- г) снижение слуха в зрелом возрасте
- д) развитие атаксии в зрелом возрасте

2. В медико-генетическую консультацию (МГК) обратилась семья, имеющая ребенка с диагнозом синдром Эдвардса. Супруги фенотипически здоровы и планируют следующую беременность. При этом они просят рассчитать вероятность рождения следующего ребенка здоровым. УК-1, ОПК-2

Какой тип МГК применяется в данном случае.

- а) проспективное
- б) ретроспективное\*
- в) консервативное
- г) объективное

Какой метод лабораторного обследования наиболее целесообразен применимо к родителям:

- а) микробиологический посев мокроты
- б) цитогенетический (кариотипирование)\*
- в) рентгенологический
- г) УЗИ

Какие предположительные причины возникновения заболевания могут быть выявлены лабораторно:

- а) классическая трисомия у одного из супругов
- б) сбалансированное носительство хромосомной мутации\*
- в) полиплоидия у одного из супругов
- г) моносомия у одного из супругов

Прогноз заболевания для ребенка с синдромом Эдвардса, рожденного в данной семье:

- а) для жизни неблагоприятный\*
- б) полная реабилитация в результате терапии
- в) некоторая коррекция симптомов, умственная отсталость
- г) снижение слуха в зрелом возрасте
- д) развитие атаксии в зрелом возрасте

3. К врачу обратилась девушка 17 лет с низким ростом и отсутствием месячных. При обследовании выявлены: бочкообразная грудная клетка, соски расположены низко и широко расставлены, втянуты, наружные половые органы женского типа, оволосение слабое, молочные железы не развиты, четвертый и пятый пальцы ног укорочены, высокое небо, на шее крыловидные складки. Половой хроматин отрицательный. УК-1, ОПК-2

Вероятный диагноз:

- а) синдром Дауна
- б) синдром Шерешевского-Тернера\*
- в) адреногенитальный синдром
- г) трисомия X-хромосомы

У больной ожидается выявление кариотипа:

- а) 45, X0\*
- б) 45, XO/46, XY
- в) 46, XX
- г) 46, XY
- д) 47, XXX

Больной назначается лечение:

- а) заместительная терапия эстрогенами\*
- б) заместительная терапия кортикостероидами
- в) заместительная терапия андрогенами
- г) витаминотерапия
- д) симптоматическая терапия

Прогноз заболевания:

- а) восстановление детородной функции
- б) умеренная коррекция вторичных половых признаков, бесплодие сохраняется\*
- в) полное восстановление вторичных половых признаков и детородной функции
- г) детородная функция восстановится, но половина дочерей будут больны

*Критерии оценки:*

- «отлично» - 91% и более правильных ответов;
- «хорошо» - 81%-90% правильных ответов;
- «удовлетворительно» - 72%-80% правильных ответов;
- «неудовлетворительно» - 71% и менее правильных ответов.

### **3.3. Примерные ситуационные задачи, критерии оценки (ОПК-2)**

1. В медико-генетическую консультацию обратилась женщина по поводу того, что родившаяся у нее дочь страдает поносами, имеет падение веса и у неё отмечается рвота после кормления грудью. Рвота отмечается и после молочной смеси. Сама мать ребенка после употребления молока отмечает вздутие живота. Чувство дискомфорта в животе после приема молока отмечает и ее муж. Какой предположительно можно поставить диагноз? Каков прогноз заболевания и какие рекомендации можно дать родителям ребенка?

2. В медико-генетическую консультацию обратилась здоровая женщина, у которой родился ребенок с заячьей губой, волчьей пастью и катарактой. При опросе выяснилось, что в первой половине беременности мать ребенка переболела корьевой краснухой (вирусным заболеванием). Родители пробанда, дед и бабушка по линии отца и матери, а также все дяди и тети по линии родителей и их дети - здоровы. Какой предположительно можно поставить диагноз и как его обосновать?

3. Врожденный вывих бедра наследуется доминантно, средняя пенетрантность 25%. Заболевание встречается с частотой 6:10000. Определите число и процент гомозиготных особей по рецессивному гену среди 10 000 населения.

4. Ребенок, 10 месяцев. Родился от первой беременности. Роды в срок с массой тела при рождении 3300г, длиной тела - 52 см. Беременность протекала без особенностей. Закричал сразу. Приложен к груди в первые 30 минут жизни, сосал охотно. В весе прибывал хорошо. На искусственном вскармливании с одного месяца смесью «Тонус». Кожа бледная, голубые глаза. К настоящему времени головку не держит, не сидит, зубы 2/2. Большой родничок 1X1 см. Игрушек не держит, родителей не узнает. Масса тела 8,5кг, длина тела - 70 см., окружность головы - 45см. При осмотре определяется неприятный запах от ребенка. В родословной болел двоюродный брат данного ребенка. Ваш предполагаемый диагноз. Какие необходимы специфические дополнительные исследования? Тип наследования данного заболевания. Лечебная тактика. Прогноз.

5. Пробанд - здоровая женщина имеет четырех братьев, два из которых больны алкаптонурией (отсутствие фермента, окисляющего гомогенизиновую кислоту). Мать пробанда здорова и имеет двух здоровых братьев. Отец пробанда болел алкаптонурией и является двоюродным братом жены. У него есть здоровый брат и здоровая сестра. Бабушка по линии отца была больной и состояла в браке со своим двоюродным здоровым братом. Бабушка и дед пробанда по линии матери здоровы. Определите тип наследования и вероятность рождения больных детей в семье пробанда при условии, если она выйдет замуж за здорового мужчину, мать которого страдает алкаптонурией.

*Критерии оценки:*

- «зачтено» - обучающийся решил задачу в соответствии с алгоритмом, дал полные и точные ответы на все вопросы задачи, представил комплексную оценку предложенной ситуации, сделал выводы, привел дополнительные аргументы, продемонстрировал знание теоретического материала с учетом междисциплинарных связей, нормативно-правовых актов; предложил

*альтернативные варианты решения проблемы;*

*- «не зачтено» - обучающийся не смог логично сформулировать ответы на вопросы задачи, сделать выводы, привести дополнительные примеры на основе принципа межпредметных связей, продемонстрировал неверную оценку ситуации.*

### **3.4. Примерные задания для написания (и защиты) рефератов, критерии оценки. (УК-1, ОПК-2)**

*Темы рефератов:*

40. Международный проект "Геном человека".
41. Популяционно-статистический метод. Генетическая структура популяции. Частоты генов и генотипов. Закон Харди-Вайнберга. Генетический груз.
42. Многофакторные (мультифакториальные, БНП) болезни. Генетические и средовые факторы риска.
43. Близнецовый метод, цели, этапы, расчет коэффициента Хольцингера.
44. Наследственные болезни: этиология, классификация, типы наследования, особенности клинических проявлений.
45. Типы генных мутаций, нонсенс, миссенс, сдвиг рамки считывания, сплайсинговые мутации. Механизмы генных мутаций.
46. Генные болезни. Общие понятия. Классификация. Примеры.
47. Клинико-генеалогический метод. Типы наследования. Клинические примеры.
48. Особенности аутосомно-доминантного типа наследования. Примеры заболеваний.
49. Особенности аутосомно-рецессивного типа наследования. Примеры заболеваний.
50. Особенности Y-сцепленного типа наследования. Примеры заболеваний.
51. Особенности X-сцепленного доминантного типа наследования. Примеры заболеваний.
52. Особенности X-сцепленного рецессивного типа наследования.
53. Цитоплазматический или материнский тип наследования. Примеры заболеваний.
54. Наследственные болезни обмена. Общая характеристика и классификация.
55. Муковисцидоз: генетика, первичный генетический дефект, клиника, патогенез, диагностика, лечение.
56. Фенилкетонурия: генетика, первичный биохимический дефект, клиника, неонатальный скрининг, патогенез, диагностика, лечение.
57. Синдром Марфана: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
58. Болезнь Альцгеймера. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.
59. Хорея Гентингтона. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.
60. Гипертоническая болезнь. Генетические основы предрасположенности.
61. Язвенная болезнь желудка и ДПК. Генетические основы предрасположенности.
62. Инсулинзависимый сахарный диабет. Генетические основы предрасположенности.
63. Методы анализа кариотипа (цитогенетические, молекулярно-цитогенетические), принципы и диагностические задачи.
64. Показания для цитогенетического обследования в постнатальном периоде.
65. Синдром Дауна: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
66. Синдром Эдвардса: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
67. Синдром Патау: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
68. Синдром Шерешевского-Тернера: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
69. Синдром Клайнфельтера: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
70. Частичные анеуплоидии (синдром Вольфа-Хиршхорна, «кошачьего крика»), тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
71. Роль наследственности и среды в патологии человека.
72. Наследственные и врожденные заболевания в структуре заболеваемости населения.
73. Организация медико-генетической службы в Российской Федерации.

74. Медико-генетическая и социальная помощь семьям, имеющим больных с наследственной и врожденной патологией.
75. Деонтологические проблемы пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний.
76. Медико-социальная помощь больным с болезнью Дауна.
77. Медико-социальные и этические проблемы ЭКО.
78. Медико-социальные и этические проблемы установления отцовства.

**Критерии оценки:**

*«зачтено»* – обоснована актуальность проблемы и темы, содержание соответствует теме и плану реферата, полно и глубоко раскрыты основные понятия проблемы, обнаружено достаточное владение терминологией, продемонстрировано умение работать с литературой, систематизировать и структурировать материал, умение обобщать, сопоставлять различные точки зрения по рассматриваемому вопросу, аргументировать основные положения и выводы, к анализу привлечены новейшие работы по проблеме (журнальные публикации, материалы сборников научных трудов и т.д.), полностью соблюдены требования к оформлению реферата, грамотность и культура изложения материала на высоком уровне.

*«не зачтено»* – не обоснована или слабо обоснована актуальность проблемы и темы, содержание не соответствует теме и плану реферата, обнаружено недостаточное владение терминологией и понятийным аппаратом проблемы, не продемонстрировано умение работать с литературой, систематизировать и структурировать материал, умение обобщать, сопоставлять различные точки зрения по рассматриваемому вопросу, аргументировать основные положения и выводы, использован очень ограниченный круг литературных источников по проблеме, не соблюдены требования к оформлению реферата, отсутствует грамотность и культура изложения материала.

**4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта профессиональной деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций**

**4.1. Методика проведения тестирования**

*1 Целью этапа промежуточной аттестации по дисциплине (модулю), проводимой в форме тестирования, является оценка уровня усвоения обучающимися знаний, приобретения умений, навыков и сформированности компетенций в результате изучения учебной дисциплины (части дисциплины).*

*2 Локальные нормативные акты, регламентирующие проведение процедуры:*

*3 Проведение промежуточной аттестации обучающихся регламентируется Положением о текущем контроле успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся, введенным в действие приказом от 29.02.2016 № 74-ОД.*

*4 Субъекты, на которых направлена процедура:*

*Процедура оценивания должна охватывать всех обучающихся, осваивающих дисциплину (модуль). В случае, если обучающийся не прошел процедуру без уважительных причин, то он считается имеющим академическую задолженность.*

*5 Период проведения процедуры:*

*6 Процедура оценивания проводится по окончании изучения дисциплины (модуля) на последнем занятии. В случае проведения тестирования на компьютерах время и место проведения тестирования преподаватели кафедры согласуют с информационно-вычислительным центром и доводят до сведения обучающихся.*

*7 Требования к помещениям и материально-техническим средствам для проведения процедуры:*

*8 Требования к аудитории для проведения процедуры и необходимость применения специализированных материально-технических средств определяются преподавателем.*

*9 Требования к кадровому обеспечению проведения процедуры:*

*Процедуру проводит преподаватель, ведущий дисциплину (модуль).*

### 10 Требования к банку оценочных средств:

До начала проведения процедуры преподавателем подготавливается необходимый банк тестовых заданий. Преподаватели кафедры разрабатывают задания для тестового этапа зачёта, утверждают их на заседании кафедры и передают в информационно-вычислительный центр в электронном виде вместе с копией рецензии. Минимальное количество тестов, составляющих фонд тестовых заданий, рассчитывают по формуле: трудоемкость дисциплины в з.е. умножить на 50.

Тесты включают в себя задания 3-х уровней:

- ТЗ 1 уровня (выбрать все правильные ответы)
- ТЗ 2 уровня (соответствие, последовательность)
- ТЗ 3 уровня (ситуационная задача)

#### Соотношение заданий разных уровней и присуждаемые баллы

	Вид промежуточной аттестации
	зачет
Количество ТЗ 1 уровня (выбрать все правильные ответы)	18
Кол-во баллов за правильный ответ	2
Всего баллов	<b>36</b>
Количество ТЗ 2 уровня (соответствие, последовательность)	8
Кол-во баллов за правильный ответ	4
Всего баллов	<b>32</b>
Количество ТЗ 3 уровня (ситуационная задача)	4
Кол-во баллов за правильный ответ	8
Всего баллов	<b>32</b>
Всего тестовых заданий	<b>30</b>
Итого баллов	<b>100</b>
Мин. количество баллов для аттестации	70

### 11 Описание проведения процедуры:

Тестирование является обязательным этапом зачёта независимо от результатов текущего контроля успеваемости. Тестирование может проводиться на компьютере или на бумажном носителе.

Тестирование на бумажном носителе:

Каждому обучающемуся, принимающему участие в процедуре, преподавателем выдается бланк индивидуального задания. После получения бланка индивидуального задания обучающийся должен выбрать правильные ответы на тестовые задания в установленное преподавателем время.

Обучающемуся предлагается выполнить 30 тестовых заданий разного уровня сложности на зачете. Время, отводимое на тестирование, составляет не более одного академического часа на зачете.

Тестирование на компьютерах:

Для проведения тестирования используется программа INDIGO. Обучающемуся предлагается выполнить 30 тестовых заданий разного уровня сложности на зачете. Время, отводимое на тестирование, составляет не более одного академического часа на зачете.

### 12 Результаты процедуры:

Результаты тестирования на компьютере или бумажном носителе имеют качественную оценку «зачтено» – «не зачтено». Оценки «зачтено» по результатам тестирования являются основанием для допуска обучающихся к собеседованию. При получении оценки «не зачтено» за тестирование обучающийся к собеседованию не допускается и по результатам промежуточной аттестации по дисциплине (модулю) выставляется оценка «не зачтено» или «неудовлетворительно».

13 Результаты проведения процедуры в обязательном порядке проставляются преподавателем в зачётные ведомости в соответствующую графу.

14

## 4.2. Методика проведения устного собеседования

**15 Целью процедуры** промежуточной аттестации по дисциплине (модулю), проводимой в форме устного собеседования, является оценка уровня усвоения обучающимися знаний, приобретения умений, навыков и сформированности компетенций в результате изучения учебной дисциплины (части дисциплины).

**16 Локальные нормативные акты, регламентирующие проведение процедуры:**

17 Проведение промежуточной аттестации обучающихся регламентируется Положением о текущем контроле успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся, введенным в действие приказом от 29.02.2016 № 74-ОД.

**18 Субъекты, на которые направлена процедура:**

Процедура оценивания должна охватывать всех обучающихся, осваивающих дисциплину (модуль). В случае, если обучающийся не прошел процедуру без уважительных причин, то он считается имеющим академическую задолженность.

**19 Период проведения процедуры:**

20 Процедура оценивания проводится по окончании изучения дисциплины (модуля) в соответствии с расписанием учебных занятий (промежуточная аттестация проводится в форме зачета). Деканатом факультета, отделом подготовки кадров высшей квалификации может быть составлен индивидуальный график прохождения промежуточной аттестации для обучающегося при наличии определенных обстоятельств.

**21 Требования к помещениям и материально-техническим средствам для проведения процедуры:**

22 Требования к аудитории для проведения процедуры и необходимость применения специализированных материально-технических средств определяются преподавателем.

**23 Требования к кадровому обеспечению проведения процедуры:**

Процедуру проводит преподаватель, ведущий дисциплину (модуль), как правило, проводящий занятия лекционного типа.

**24 Требования к банку оценочных средств:**

До начала проведения процедуры преподавателем подготавливается необходимый банк оценочных материалов для оценки знаний, умений, навыков. Банк оценочных материалов включает вопросы, как правило, открытого типа, перечень тем, выносимых на опрос, типовые задания. Из банка оценочных материалов формируются печатные бланки индивидуальных заданий (билеты). Количество вопросов, их вид (открытые или закрытые) в бланке индивидуального задания определяется преподавателем самостоятельно.

**25 Описание проведения процедуры:**

Каждому обучающемуся, принимающему участие в процедуре, преподавателем выдается бланк индивидуального задания. После получения бланка индивидуального задания и подготовки ответов обучающийся должен в меру имеющихся знаний, умений, навыков, сформированности компетенции дать устные развернутые ответы на поставленные в задании вопросы и задания в установленное преподавателем время. Продолжительность проведения процедуры определяется преподавателем самостоятельно, исходя из сложности индивидуальных заданий, количества вопросов, объема оцениваемого учебного материала, общей трудоемкости изучаемой дисциплины (модуля) и других факторов.

Собеседование может проводиться по вопросам билета и (или) по ситуационной(ым) задаче(ам). Результат собеседования при проведении промежуточной аттестации в форме зачёта определяется оценками «зачтено», «не зачтено».

**26 Результаты процедуры:**

27 Результаты проведения процедуры в обязательном порядке проставляются преподавателем в зачетные книжки обучающихся и зачётные ведомости и представляются в деканат факультета, за которым закреплена образовательная программа, либо в отдел подготовки кадров высшей квалификации.

28 По результатам проведения процедуры оценивания преподавателем делается вывод о результатах промежуточной аттестации по дисциплине.

29

#### **4.3. Методика подготовки/защиты рефератов.**

**Целью процедуры** подготовки и защиты реферата является оценка уровня усвоения обучающимися знаний, приобретения умений, навыков и сформированности компетенций в результате

изучения учебной дисциплины (части дисциплины), оценка способности обучающегося к научно-исследовательской деятельности.

**Локальные нормативные акты, регламентирующие проведение процедуры:**

Проведение промежуточной аттестации обучающихся регламентируется Положением о текущем контроле успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся, введенным в действие приказом от 08.02.2018 № 61-ОД.

**Субъекты, на которые направлена процедура:**

Процедура оценивания должна охватывать всех обучающихся, осваивающих дисциплину (модуль), по которой предусмотрено выполнение и написание реферата. В случае, если обучающийся не прошел процедуру без уважительных причин, то он считается имеющим академическую задолженность.

**Период проведения процедуры:**

Процедура оценивания проводится в соответствии с учебным планом и расписанием учебных занятий.

**Требования к помещениям и материально-техническим средствам для проведения процедуры:**

Требования к аудитории для проведения процедуры и необходимость применения специализированных материально-технических средств определяются преподавателем.

**Требования к кадровому обеспечению проведения процедуры:**

Процедуру проводит преподаватель, ведущий дисциплину (модуль).

**Требования к банку оценочных средств:**

До начала проведения процедуры преподавателем подготавливается необходимый банк тем рефератов. Обучающийся выбирает самостоятельно тему реферата.

**Описание проведения процедуры:**

Законченную работу студент сдает на кафедру в бумажном и электронном виде.

Реферат подлежит проверке на наличие заимствований и плагиата. Затем работа направляется на рецензирование.

Рецензирование включает: выявление ошибок и недочетов в работе.

Рецензент выясняет соответствие работы поставленному заданию, актуальность темы, самостоятельность выполнения работы, степень применения теоретических знаний на практике и практическую значимость работы, анализирует положительные стороны, недостатки и ошибки, оценивает стиль изложения и оформления.

Основанием для допуска к защите реферата являются:

- оформление работы в соответствии с предъявляемыми к написанию рефератов требованиями;

- рецензия руководителя и его подпись на титульном листе.

Студент заранее готовит доклад на 8-10 минут, выбирая основные моменты в работе, сохраняя при этом структуру работы. В выступлении следует отразить мотивы выбора темы, объект, предмет, цель, задачи исследования, основное содержание, выводы и их обоснование. Подготовить мультимедийную презентацию, помогающую раскрыть основные положения работы.

Студент в своем докладе должен раскрыть следующие вопросы:

- актуальность темы, цель и задачи работы, особенности нормативного регулирования исследуемых вопросов;

- состояние и особенности исследуемой проблемы;

- полученные результаты, выводы и предложения, степень их новизны.

2) Ответы студента на вопросы рецензента и членов комиссии, присутствующих.

3) Заключение преподавателя с оценкой работы.

**Результаты процедуры:**

Реферат оценивается по предложенному оценочному листу:

**ОЦЕНОЧНЫЙ ЛИСТ РЕФЕРАТА ПО ГЕНЕТИКЕ**

Студента \_\_\_\_\_ Факультет \_\_\_\_\_ Курс \_\_\_\_\_

Тема реферата
Критерии оценки

№	Оцениваемые критерии	Балл от 0 до 2	Максимально возможный балл	Набранный балл
А)	<b>Соответствие содержания теме*</b> (тема работы выбирается студентом в течение семестра и не дублируется внутри группы)	0	2	
		1		
		2		
Б)	<b>Уровень анализа проблемы</b> (использование научно-популярных данных; информация из специализированных источников; самые современные и актуальные научные данные)	0	2	
		1		
		2		
В)	<b>Самостоятельность выполнения</b> (собственно проанализированный объем материала; знание и умение пользоваться медико-генетической терминологией и т.д.)	0	2	
		1		
		2		
Г)	<b>Законченность работы и умение делать адекватные выводы и заключение</b> (усвоение материала так же должно подтверждаться ответами на дополнительные вопросы)	0	2	
		1		
		2		
Д)	<b>Качество оформления</b> (умение оформить работу в полном соответствии с требованиями - структура, план, техническое оформление).	0	2	
		1		
		2		
<b>ИТОГОВЫЙ БАЛЛ</b>				
<b>0 баллов – полное невыполнение критерия</b> <b>1 балл – частичное невыполнение, выполнение с ошибками</b> <b>2 балла - критерий выполнен полностью</b>				
<b>«Зачтено»: 6-10 баллов</b> <b>«Не зачтено»: 5 и менее баллов</b> <b>!*Невыполнение критерия А) автоматически ведет к оценке «не зачтено»</b>				

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ:** реферат зачтен / не зачтен

Преподаватель \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_ Дата \_\_\_\_\_ 2019г.

#### 4.4. Методика проведения приема практических навыков

Оценка уровня освоения практических умений и навыков осуществляется на основании положительных результатов текущего контроля