

**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

**Федеральное государственное автономное образовательное учреждение  
высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет  
имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)**

**Медико-биологический факультет**

**«УТВЕРЖДАЮ»**

Декан медико-  
биологического факультета  
д.б.н., профессор  
Прохорчук Е.Б.

«31» августа 2020 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**

**С.1.Б.26 ОБЩАЯ И МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**

для образовательной программы высшего образования -  
программы специалитета  
по специальности

30.05.01 Медицинская биохимия

Москва 2020 г.

Настоящая рабочая программа дисциплины С.1.Б.26 «Общая и медицинская генетика» (Далее – рабочая программа дисциплины), является частью программы специалитета по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия.

Направленность (профиль) образовательной программы: Медицинская биохимия.

Форма обучения: очная.

Рабочая программа дисциплины подготовлена на кафедре общей и медицинской генетики МБФ (далее – кафедра) ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, авторским коллективом под руководством Воиновой В.Ю., д.м.н., профессора.

Составители:

№ п.п	Фамилия, Имя, Отчество	Ученая степень, ученое звание	Занимаемая должность	Основное место работы	Подпись
1.	Воинова Виктория Юрьевна	д-р мед наук, профессор	И.о. зав. кафедрой общей и медицинской генетики МБФ	НИКИ педиатрии им. Академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	
2.	Барышникова Наталья Владимировна	канд. мед. наук, доцент	Доцент кафедры общей и медицинской генетики МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	
3.	Адян Тагуи Аветиковна	канд. мед. наук	Доцент кафедры общей и медицинской генетики МБФ	ФГБНУ МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова	
4.	Марнат Екатерина Геннадьевна		Ассистент кафедры общей и медицинской генетики МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	
5.	Черткова Екатерина Романовна		Ассистент кафедры общей и медицинской генетики МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании кафедры (Протокол № 8 от «27» 04 2020 г.).

Рабочая программа дисциплины рекомендована к утверждению рецензентами:

№ п.п	Фамилия, Имя, Отчество	Ученая степень, ученое звание	Занимаемая должность	Основное место работы	Подпись
1.	Хорева Марина Викторовна	Д.м.н., доцент	Профессор кафедры иммунологии МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена советом медико-биологического факультета, протокол № 1 от «31» августа 2020 г.

Нормативно-правовые основы разработки и реализации рабочей программы дисциплины:

- 1) Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия, утвержденный приказом Министра образования и науки Российской Федерации от «11» августа 2016 года № 1013.
- 2) Общая характеристика образовательной программы.
- 3) Учебный план образовательной программы.
- 4) Устав и локальные акты Университета.

## **1. Общие положения**

### **1.1. Цель и задачи освоения дисциплины**

1.1.1. Целью освоения дисциплины является изучение фундаментальных и прикладных аспектов общей и медицинской генетики, а также подготовка обучающихся к реализации задач в сферах фундаментальной, лабораторной и клинической генетики.

1.1.2. Задачи, решаемые в ходе освоения программы дисциплины:

- расширение знаний об исторических аспектах становления Генетики, как самостоятельной науки, в нашей стране и в мире;
- углублённое понимание законов классической генетики и классических экспериментов;
- изучение особенностей организации и функционирования генетического материала у прокариот и эукариот,
- изучение молекулярных механизмов процессов хранения, реализации, передачи, сохранения и изменчивости генетической информации;
- изучение основ генетики развития;
- изучение основ популяционной генетики;
- изучение основ генетики человека и клинической генетики: клинико-генетических характеристик частой наследственной патологии и мультифакторных заболеваний, методов их диагностики, подходов к профилактике и терапии;
- изучение методов и технологий анализа генов и геномов и их функции;
- освоение основных методов общей и медицинской генетики, приобретение навыков решения генетических задач.

### **1.2. Место дисциплины в структуре образовательной программы**

Дисциплина «Общая и медицинская генетика» изучается в 7 и 8 семестрах и относится к базовой части Блока Б1 Дисциплины. Является обязательной дисциплиной.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 10 з.е.

Для успешного освоения настоящей дисциплины обучающиеся должны освоить следующие дисциплины:

- Биология;
- Биоэтика;
- Иностранный язык;
- Информатика;
- Микробиология;
- Морфология;
- Неорганическая химия;
- Общая биохимия;
- Общая патология;
- Органическая химия;
- Теория вероятности и математическая статистика;
- Фармакология;

- Физиология.

Знания, умения и опыт практической деятельности, приобретенные при освоении настоящей дисциплины, необходимы для успешного освоения дисциплин:

- Внутренние болезни
- Медицинская биохимия
- Медицинские биотехнологии
- Молекулярная биология
- Неврология и психиатрия
- Общая и клиническая иммунология
- Педиатрия
- Биоинформатика
- Геном, структура и функции
- Иммуногенетика
- Эндокринология
- Фармакогеномика
- Геном человека и наследственные болезни
- Молекулярная и клеточная генетика
- Молекулярные основы клеточной патологии

и прохождения практики:

- Клиническая производственная
- Научно-исследовательская
- Преддипломная, НИР

### 1.3. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы:

7 семестр.

Планируемые результаты обучения по дисциплине: (знания, умения навыки)	Компетенции студента, на формирование, которых направлены результаты обучения по дисциплине	Шифр компетенции
<b>Общекультурные компетенции</b>		
<b>Знать:</b> основные разделы общей генетики <b>Уметь:</b> использовать знания для решения профессиональных задач, в т.ч. междисциплинарных <b>Владеть навыками:</b> сравнительного анализа в генетике	способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	ОК-1
<b>Общепрофессиональные компетенции</b>		
<b>Знать:</b> основные термины и понятия в генетике, информационно-поисковые диагностические системы в области генетики. <b>Уметь:</b> Пользоваться терминами,	готовность решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием	ОПК-1

<p>информационно-поисковыми диагностическими системами, интернет-ресурсами, используемыми в генетике</p> <p><b>Владеть навыками:</b> работы с ИПДС и открытыми базами данных используемыми в генетике</p>	<p>информационных, библиографических ресурсов, медико-биологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом основных требований информационной безопасности</p>	
<p><b>Знать:</b> Этические и деонтологические принципы применения геномных исследований</p> <p><b>Уметь:</b> соблюдать этические и деонтологические принципы при проведении генетических исследований и оценивать их выполнение</p> <p><b>Владеть навыками:</b> этики и деонтологии профессиональной деятельности в области генетики</p>	<p>способность и готовность реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности</p>	ОПК-2
<p><b>Знать:</b> классификацию, номенклатуру и правила записи мутаций</p> <p><b>Уметь:</b> прочесть и записать мутации в соответствии с номенклатурой</p> <p><b>Владеть навыками:</b> записи и расшифровки записей результатов генетических исследований</p>	<p>готовность к ведению медицинской документации</p>	ОПК-4
<p><b>Знать:</b> Основные термины и понятия общей генетики, ограничения для использования генетических методов, в т.ч. молекулярно-генетических и цитогенетических</p> <p><b>Уметь:</b> выбрать метод исследования в зависимости от характеристик объекта и цели исследования</p> <p><b>Владеть навыками:</b> применения различных генетических методов, интерпретации результатов молекулярно-генетических методов диагностики</p>	<p>готовность к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач</p>	ОПК-5
<p><b>Знать:</b> Возможности и ограничения современных молекулярно-генетических технологий, цитогенетических методов, принципы работы приборов, используемых в генетике</p> <p><b>Уметь:</b> Обосновывать возможность использования молекулярно-генетических и цитогенетических методов в определённой области медицины, работать на основных</p>	<p>готовность к применению специализированного оборудования и медицинских изделий, предусмотренных для использования в профессиональной сфере</p>	ОПК-9

<p>приборах (термоциклер, гелъдок, иммерсионный микроскоп)</p> <p><b>Владеть навыками:</b> работы на приборах, методологией поиска и анализа информации в области разработки и применения геномных технологий в сфере здравоохранения</p>		
<b>Профессиональные компетенции</b>		
<p><b>Знать:</b> Молекулярные основы мутагенеза. Основные мутагенные и тератогенные факторы, приводящие к развитию генетически обусловленной патологии человека. Основы популяционной генетики, принципы расчёта основных популяционно-статистических показателей.</p> <p><b>Уметь:</b> предсказать мутагенное воздействие, объяснить его механизм, степень риска; определить генетическую структуру популяции, возможные влияния факторов популяционной динамики на генетическую структуру популяции</p> <p><b>Владеть навыками:</b> Расчёта частоты аллелей и генотипов в популяции.</p>	<p>способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранения вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания</p>	ПК-1
<p><b>Знать:</b> методы лабораторной генетической диагностики</p> <p><b>Уметь:</b> выделять ДНК, поставить ПЦР, электрофорез, построить карту рестрикционных сайтов.</p> <p><b>Владеть навыками:</b> проведения молекулярно-генетического исследования</p>	<p>готовность к проведению лабораторных и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания</p>	ПК-4

8 семестр.

Планируемые результаты обучения по дисциплине: (знания, умения навыки)	Компетенции студента, на формирование, которых направлены результаты обучения по дисциплине	Шифр компетенции и
<b>Общекультурные компетенции</b>		
<p><b>Знать:</b> основные разделы общей и медицинской генетики</p> <p><b>Уметь:</b> использовать знания для решения профессиональных задач, в т.ч. междисциплинарных</p> <p><b>Владеть навыками:</b> сравнительного анализа,</p>	<p>способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу</p>	ОК-1

<p>подходами к классификации и методологией дифференциальной диагностики наследственной и ненаследственной патологии</p>		
	<b>Общепрофессиональные компетенции</b>	
<p><b>Знать:</b> основные термины и понятия в генетике, симптомы, отличительные признаки наследственной и мультифакторной патологии человека (генокопии/фенокопии); информационно-поисковые диагностические системы в области генетики, в т.ч. по наследственной патологии человека</p> <p><b>Уметь:</b> Пользоваться терминами, информационно-поисковыми диагностическими системами, интернет-ресурсами, используемыми в генетике</p> <p><b>Владеть навыками:</b> поиска заболевания по симптомам и диагнозу, работы с ИПДС и открытыми базами данных с целью подтверждения/исключения наследственного заболевания), определения тактики ведения (объём диагностических мероприятий, поиска возможных методов лечения и профилактики)</p>	<p>готовность решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием информационных, библиографических ресурсов, медико-биологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом основных требований информационной безопасности</p>	ОПК-1
<p><b>Знать:</b> Этические и деонтологические принципы применения геномных исследований в медицине (диагностике и профилактике), принципы медико-генетического консультирования</p> <p><b>Уметь:</b> соблюдать этические и деонтологические принципы при проведении генетических исследований и оценивать их выполнение</p> <p><b>Владеть навыками:</b> этики и деонтологии профессиональной деятельности в области генетики</p>	<p>способность и готовность реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности</p>	ОПК-2
<p><b>Знать:</b> Правила оформления направления на генетическое обследование, заключения</p> <p><b>Уметь:</b> Заполнить направления на генетическое обследование, записать результат исследования</p> <p><b>Владеть навыками:</b> Техникой оформления направления и заключения по результатам генетического обследования</p>	<p>готовность к ведению медицинской документации</p>	ОПК-4
<p><b>Знать:</b> Основные термины и понятия общей и</p>	<p>готовность к использованию</p>	ОПК-5



<p>медицинской генетики, показания и ограничения для использования генетических методов, в т.ч. молекулярно-генетических и цитогенетических</p> <p><b>Уметь:</b> Определять показания для проведения молекулярно-генетических и цитогенетических методов диагностики</p> <p><b>Владеть навыками:</b> применения различных генетических методов, интерпретации результатов молекулярно-генетических и цитогенетических методов диагностики</p>	<p>основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач</p>	
<p><b>Знать:</b> Основные принципы и подходы к терапии наследственной и мультифакторной патологии человека. Перспективы развития генной и клеточной терапии. Молекулярные основы таргетной терапии онкологических заболеваний. Фармакогенетику.</p> <p><b>Уметь:</b> Обосновывать тактику ведения и показания к назначению лекарственных препаратов при наследственной и мультифакторной патологии</p> <p><b>Владеть навыками:</b> Методологией поиска и анализа информации в области обоснованности применения и разработки новых лекарственных препаратов при наследственной и мультифакторной патологии</p>	<p>готовность к применению лекарственных препаратов и иных веществ и их комбинаций при решении профессиональных задач</p>	ОПК-6
<p><b>Знать:</b> Этиологию и патогенез наследственной и мультифакториальной патологии человека, основные симптомы</p> <p><b>Уметь:</b> Сопоставлять клинические симптомы, данные инструментальных и лабораторных исследований с результатами генетических исследований</p> <p><b>Владеть навыками:</b> Основными принципами постановки диагноза (синдромологического анализа) при наследственной и мультифакториальной патологии человека</p>	<p>способность к оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач</p>	ОПК-7
<p><b>Знать:</b> Возможности и ограничения современных молекулярно-генетических технологий, цитогенетических методов, принципы работы приборов, используемых в генетике</p> <p><b>Уметь:</b> Обосновывать возможность использования молекулярно-генетических и цитогенетических методов в определённой</p>	<p>готовность к применению специализированного оборудования и медицинских изделий, предусмотренных для использования в профессиональной сфере</p>	ОПК-9

<p>области медицины, работать на основных приборах (термоциклер, гельдок, иммерсионный микроскоп)</p> <p><b>Владеть навыками:</b> работы на приборах, методологией поиска и анализа информации в области разработки и применения геномных технологий в сфере здравоохранения</p>		
<b>Профессиональные компетенции</b>		
<p><b>Знать:</b> Признаки, симптомы, этиологию частой наследственной патологии. Молекулярные основы мутагенеза. Основные мутагенные и тератогенные факторы, приводящие к развитию генетически обусловленной патологии человека. Основы профилактики, методы профилактики наследственной и врождённой патологии, в т.ч. при наличии мутагенного воздействия. Основы популяционной генетики, принципы расчёта основных популяционно-статистических показателей</p> <p><b>Уметь:</b> предположить наследственную патологию, предсказать мутагенное воздействие, объяснить его механизм, степень риска; определить необходимые методы исследования определить генетическую структуру популяции, возможные влияния факторов популяционной динамики на генетическую структуру популяции</p> <p><b>Владеть навыками:</b> Тактикой профилактических мероприятий при подозрении на мутагенное воздействие, интерпретации результатов скрининговых обследований. Расчёта частоты и распространённости наследственной и врождённой патологии, частоты аллелей и генотипов, учёта частот при оценке генетического риска.</p>	<p>способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания</p>	ПК-1
<p><b>Знать:</b> методы лабораторной и инструментальной диагностики наследственных болезней человека при использовании различного биологического материала и показания к ним, основы синдромологического анализа, основные характеристики наследственной и врождённой патологии</p> <p><b>Уметь:</b> выделять ДНК, поставить ПЦР, электрофорез, приготовить препарат для</p>	<p>готовность к проведению лабораторных и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания</p>	ПК-4

<p>цитогенетического исследования; объединять симптомы в синдромы, заподозрить генетически обусловленное состояние</p> <p><b>Владеть навыками:</b> проведения молекулярно-генетического и цитогенетического исследования, предположения диагноза наследственной/врождённой патологии.</p>		
<p><b>Знать:</b> возможности и ограничения методов лабораторной и инструментальной диагностики наследственных болезней человека при использовании различного биологического материала</p> <p><b>Уметь:</b> интерпретировать результаты молекулярно-генетических, цитогенетических и биохимических исследований</p> <p><b>Владеть навыками:</b> анализа результатов молекулярно-генетических, цитогенетических и биохимических исследований, их сопоставления между собой и фенотипом</p>	<p>готовность к оценке результатов <b>лабораторных</b>, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания (ПК-5);</p>	ПК-5
<p><b>Знать:</b> механизмы возникновения и методы профилактики наследственной, врождённой и мультифакторной патологии (МГК, скрининг, пренатальная диагностика и т.п.), оценки генетического риска; цели, задачи и возможности мониторинга наследственной и врождённой патологии; основы подготовки образовательного блока при разработке программ скрининга.</p> <p><b>Уметь:</b> Представлять информацию в доступной форме, разъяснять основные принципы профилактики наследственной, врождённой и мультифакторной патологии в доступной форме</p> <p><b>Владеть навыками:</b> расчёта и оценки генетического риска</p>	<p>готовность к просветительской деятельности по устранению факторов риска и формированию навыков здорового образа жизни</p>	ПК-8

## 2. Формы работы обучающихся, виды учебных занятий и их трудоёмкость

Формы работы обучающихся / Виды учебных занятий/ Формы промежуточной аттестации	Всего часов	Распределение часов по семестрам													
		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12		
<b>Учебные занятия</b>															
<i>Контактная работа обучающихся с преподавателем в семестре (КР), в</i>	192							108	84						

<b>т.ч.:</b>																			
Лекционное занятие (ЛЗ)	52							36	16										
Семинарское занятие (СЗ)																			
Практическое занятие (ПЗ)	112							56	56										
Практикум (П)																			
Лабораторно-практическое занятие (ЛПЗ)	8							4	4										
Лабораторная работа (ЛР)																			
Клинико-практические занятия (КПЗ)																			
Специализированное занятие (СПЗ)																			
Комбинированное занятие (КЗ)																			
Коллоквиум (К)	16							8	8										
Контрольная работа (КР)																			
Итоговое занятие (ИЗ)	4							4	-										
Групповая консультация (ГК)																			
Конференция (Конф.)																			
Иные виды занятий																			
<b>Самостоятельная работа обучающихся в семестре (СРО), в т.ч.</b>	<b>132</b>							<b>72</b>	<b>60</b>										
Подготовка к учебным аудиторным занятиям	116							64	52										
Подготовка истории болезни																			
Подготовка курсовой работы																			
Подготовка реферата	16							8	8										
Иные виды самостоятельной работы (в т.ч. выполнение практических заданий проектного, творческого и др. типов)																			
<b>Промежуточная аттестация</b>																			
<b>Контактная работа обучающихся в ходе промежуточной аттестации (КРПА), в т.ч.:</b>	<b>9</b>								<b>9</b>										
Зачёт (З)																			
Защита курсовой работы (ЗКР)																			
Экзамен (Э)**	9							-	9										
<b>Самостоятельная работа обучающихся при подготовке к промежуточной аттестации (СРПА), в т.ч.</b>	<b>27</b>								<b>27</b>										
Подготовка к экзамену**	27								27										
<b>Общая трудоемкость дисциплины (ОТД)</b>	<b>в часах: ОТД = КР+СРС+КРПА+СРПА</b>	<b>360</b>						<b>180</b>	<b>180</b>										
	<b>в зачетных единицах: ОТД (в часах):36</b>	<b>10</b>						<b>5</b>	<b>5</b>										

### 3. Содержание дисциплины (модуля)

#### 3.1. Содержание разделов (модулей), тем дисциплины (модуля)

№ п/п	Шифр компетенции	Наименование раздела (темы) дисциплины	Содержание раздела (темы) в дидактических единицах
1	2	3	4
1.	ОК-1 ОПК-1 ОПК-5	Фундаментальные основы наследственности и	Материальные основы наследственности. Общие положения и закономерности. Законы Менделя, условия их

		изменчивости.	выполнения, статистический характер расщеплений. Типы наследования (аутосомные). Моногибридное и дигибридное скрещивания. Отклонения от менделевского расщепления. Взаимодействие генов. Тесты на аллелизм. Хромосомные теории наследственности. Хромосомная теория наследственности Т.Моргана. Сцепленное наследование. Генетические карты, понятие. Методология оценки расстояния между генами. Наследование, сцепленное с полом. Установление факта сцепления с половыми хромосомами в эксперименте. Механизмы формирования и тип определения пола.
2.	ОК-1 ОПК-1 ОПК-5 ПК-1	Молекулярные основы наследственности и изменчивости.	Молекулярная организация геномов, в т.ч. человека. Цитоплазматическая наследственность. Митохондриальный геном. Структура хроматина. Генетическая регуляция клеточного цикла. Матричные процессы: репликация, рекомбинация, репарация. Генетическая регуляция, взаимосвязь с клеточным циклом и структурой хроматина. Генная экспрессия: транскрипция и трансляция. Механизмы генетической регуляции генной экспрессии. Мутационная изменчивость: причины, классификация мутаций. Мутагенез: механизмы действия основных мутагенов. Молекулярные механизмы формирования мутаций и их реализации в фенотип.
3.	ОК-1 ОПК-1 ОПК-5	Генетика онтогенеза	Механизмы регуляции генной экспрессии в онтогенезе. Генетический контроль процессов детерминации, дифференцировки клеток. Взаимодействие генотипа с факторами внутренней и внешней среды организма в формировании наследственных признаков. Нарушения регуляции генной экспрессии в онтогенезе человека – врождённые аномалии развития, их

			классификация, механизмы формирования.
4.	ОК-1 ОПК-1 ОПК-5	Популяционная и эволюционная генетика	Популяционная и эволюционная генетика. Понятие о виде и популяции, факторы динамики популяций их значение в эволюции. Методы популяционной генетики: теоретическая и экспериментальная популяционная генетика. Особенности и подходы к изучению популяций человека. Эпидемиология наследственной патологии. Факторы динамики популяций и распространённость наследственных болезней.
5.	ОК-1 ОПК-1 ОПК-2 ОПК-5 ОПК-9 ПК-4	Геномные технологии	Технология получения и выделения ДНК. Методы поиска и идентификации мутаций (скринирующие и сканирующие технологии). Методы ДНК-анализа: ПЦР-анализ и его вариации; методы, основанные на полиморфизме и физико-химических свойствах генома (рестрикционный анализ, использование микро и минисателлитных маркеров, SSCP и др.), секвенирование генома. Методы анализа хромосомного набора и структуры хромосом (цитогенетический, молекулярно-цитогенетический). Технологии картирования: методы и подходы. Технологии рекомбинантных ДНК, генетическая инженерия: методы и подходы, успехи и перспективы развития.
6.	ОК-1 ОПК-1 ОПК-2 ОПК-4 ОПК-5 ОПК-6 ОПК-7 ПК-1 ПК-5 ПК-8	Медицинская генетика	Методы исследования в медицинской генетике. Наследственная, врождённая и мультифакторная патология человека: хромосомные болезни; клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность на примерах частой моногенной и наследственно-обусловленной патологии. Основные подходы к разработке методов диагностики, профилактики и терапии наследственной патологии человека. Основы медико-генетического

			консультирования. Методы оценки генетического риска. Этико-деонтологические проблемы медицинской генетики.
--	--	--	--

### 3.2. Перечень разделов (модулей), тем дисциплины (модуля) для самостоятельного изучения обучающимися (при наличии)

Разделы и темы дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися в программе не предусмотрены.

## 4. Тематический план дисциплины

### 4.1. Тематический план контактной работы обучающихся с преподавателем

№ п/п	Виды учебных занятий/ форма промежуточной аттестации*	Период обучения (семестр). Порядковые номера и наименование разделов (модулей) (при наличии). Порядковые номера и наименование тем (модулей) модулей. Темы учебных занятий.	Количество часов контактной работы	Виды текущего контроля успеваемости**	Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации ***					
					КП	А	ОУ	ОП	РЗ	ЛР
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
<b>7 семестр</b>										
		<b>Раздел 1. Общая генетика</b>	<b>22</b>							
		<b>Тема 1. Фундаментальные основы наследственности и изменчивости.</b>								
1	ЛЗ	Материальные основы наследственности. Общие положения и закономерности.	2	Д	+					
2	ПЗ	Законы Менделя. Условия выполнения. Типы наследования(аутосомные). Моногибридное и дигибридное скрещивания.	4	Т	+				+	
3	ПЗ	Отклонения от менделевского расщепления. Взаимодействие генов. Тесты на аллелизм.	4	Т	+				+	
4	ПЗ	Хромосомные теории наследственности. Хромосомная теория наследственности Т.Моргана. Сцепленное наследование. Генетические карты, понятие. Методология оценки расстояния между генами.	4	Т	+				+	
5	ПЗ	Наследование сцепленное с полом. Установление факта сцепления с половыми хромосомами в эксперименте. Механизмы формирования и тип определения пола.	4	Т	+				+	
6	К	Текущий рубежный (модульный контроль). Фундаментальные основы наследственности и изменчивости.	4	Р	+			+		
		<b>Тема 2. Молекулярные основы</b>								

		<b>наследственности и изменчивости.</b>							
7	ЛЗ	Структура генома: геномный и хромосомный уровень организации геномов.	2	Д	+				
8	ЛЗ	Структура генома: генный уровень организации генома	2	Д	+				
9	ПЗ	Гены и геномы: молекулярная и структурная организация.	4	Т	+			+	
10	ЛЗ	Физико-химические аспекты организации генома человека. Структура хроматина.	2	Д	+				
11	ЛЗ	Клеточный цикл: генетическая регуляция	2	Д	+				
12	ПЗ	Жизненный цикл клетки и матричные процессы. Репликация геномов.	4	Т	+			+	
13	ЛЗ	Репликация геномов: генетическая регуляция, взаимосвязь с клеточным циклом и структурой хроматина.	2	Д	+				
14	ЛЗ	Репарация: механизмы, взаимосвязь с клеточным циклом и структурой хроматина, биологическое значение.	2	Д	+				
15	ЛЗ	Рекомбинация генетического материала: механизмы, взаимосвязь с клеточным циклом и структурой хроматина, биологическое значение.	2	Д	+				
16	ПЗ	Молекулярные механизмы рекомбинации и репарации, их взаимосвязь.	4	Т	+			+	
17	ЛЗ	Генная экспрессия: транскрипция и трансляция. Генетический код.	2	Д	+				
18	ПЗ	Генетическая регуляция генной экспрессии у прокариот.	4	Т	+			+	
19	ПЗ	Генетическая регуляция генной экспрессии у эукариот. Эпигенетическая регуляция генной экспрессии.	4	Т	+			+	
20	ЛЗ	Эпигенетические механизмы регуляции генной экспрессии	2	Д	+				
21	ЛЗ	Изменчивость: основные механизмы. Классификация мутаций и их характеристика.	2	Д	+				
22	ЛЗ	Механизмы мутагенеза. Характеристика (механизмы, биологическое значение) мутагенов.	2	Д	+				
23	ПЗ	Мутации: молекулярные механизмы, номенклатура, оценка патогенности. Спонтанный и индуцированный мутагенез. Методы учёта мутаций.	4	Т	+			+	
24	ЛЗ	Цитоплазматическая наследственность	2	Д	+				
25	ПЗ	Особенности митохондриального генома	4	Т	+			+	
26	К	Текущий рубежный (модульный контроль). Молекулярные основы наследственности и изменчивости	4	Р	+			+	
		<b>Тема 3. Генетика онтогенеза. Популяционная и эволюционная</b>							



		<b>генетика. Геномные технологии.</b>							
27	ЛЗ	Механизмы регуляции генной экспрессии в онтогенезе.	2	Д	+				
28	ПЗ	Регуляции генной экспрессии в онтогенезе дрозофилы и человека.	4	Т	+			+	
29	ЛЗ	Основы популяционной и эволюционной генетики	2	Д	+				
30	ПЗ	Методы популяционной генетики	4	Т	+				+
31	ПЗ	Технология получения и выделения ДНК. Методы ДНК-анализа. Рестрикционный анализ. Технологии картирования: методы и подходы.	4	Т	+			+	
32	ЛЗ	Геномные технологии: основные направления, проблемы и перспективы использования	2	Д	+				
33	ПЗ	Современные методы изучения генов и геномов: методы секвенирования. Методы анализа хромосомного набора и структуры хромосом	4	Т	+			+	
34	ЛЗ	Технологии рекомбинантных ДНК, генетическая инженерия: методы и подходы, успехи и перспективы развития.	2	Д	+				
35	ЛЗ	Эволюция представлений о гене	2	Д	+				
36	К	Текущий рубежный (модульный контроль). Генетика онтогенеза. Популяционная и эволюционная генетика. Геномные технологии.	2	Р	+			+	
37	ИЗ	Итоговый контроль по всем темам	2	И	+			+	
		<b>Всего часов за семестр:</b>	<b>108</b>						
		<b>8 семестр</b>							
		<b>Раздел 2. Медицинская генетика</b>	<b>84</b>						
		<b>Тема 4. Методы изучения наследственности человека</b>							
38	ПЗ	Клинико-генеалогический метод	4	Т	+	+			+
39	ПЗ	Основы синдромологического анализа. Врождённые аномалии развития.	4	Т	+	+			+
40	ПЗ	Близнецовый метод. Популяционно-статистический метод в изучении наследственности человека	4	Т	+	+			+
41	ПЗ	Методы оценки генетического риска	4	Т	+	+			+
42	К	Текущий рубежный (модульный контроль). Методы изучения наследственности человека	4	Р	+			+	
		<b>Тема 5. Наследственная патология человека: клинико-молекулярно-генетические характеристики. Методы диагностики, профилактики и терапии наследственной патологии человека</b>							
43	ЛЗ	Медицинская генетика: основные цели, задачи, направления исследований. Наследственная патология человека: этиологические и эпидемиологические	2	Д	+				

		аспекты, основы классификации.								
44	ЛЗ	Хромосомная патология: клинико-генетические характеристики патологии аутосом и половых хромосом	2	Д	+					
45	ЛПЗ	Цитогенетические методы диагностики наследственной патологии человека	4	Т	+	+				+
46	ЛЗ	Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм наследственных болезней на примере наследственной патологии нервной системы	2	Д	+					
47	ЛЗ	Наследственные болезни обмена: классификация, общие клинико-генетические характеристики	2	Д	+					
48	ПЗ	Биохимические методы изучения наследственности человека и их применение в диагностике наследственной патологии: программы неонатального скрининга (ФКУ, врождённый гипотиреоз, адрено-генитальный синдром)	4	Т	+	+			+	
49	ПЗ	Биохимические методы изучения наследственности человека и их применение в диагностике наследственной патологии: программы неонатального скрининга (галактоземия, муковисцидоз). Аудиологический скрининг.	4	Т	+	+			+	
50	ПЗ	Биохимические методы изучения наследственности человека и их применение в диагностике наследственной патологии: программы пренатального скрининга	4	Т	+	+			+	
51	ЛЗ	Клинико-генетические характеристики наследственной патологии клеточных органелл (пероксисомные и лизосомные болезни).	2	Д	+					
52	ПЗ	Клинико-генетические характеристики наследственной патологии системы крови	4	Т	+	+			+	
53	ПЗ	Клинико-генетические характеристики наследственной патологии соединительной ткани	4	Т	+	+			+	
54	ЛЗ	Патология человека с нетрадиционными типами наследования: болезни, обусловленные экспансией повторов; митохондриальные болезни.	2	Д	+					
55	ЛПЗ	Молекулярно-генетические методы в изучении и диагностике наследственной патологии человека: методы диагностики мутаций и их сравнительная характеристика	4	Т	+	+				+
56	ПЗ	Молекулярно-генетические методы в изучении и диагностики	4	Т	+	+				+

		наследственной патологии человека: картирование генов наследственных болезней								
57	ЛПЗ	Информационно-поисковые диагностические системы и базы данных в диагностике наследственной патологии человека	4	<i>T</i>	+	+				+
58	ЛЗ	Генетические основы канцерогенеза	2	<i>Д</i>	+					
59	ПЗ	Клинико-молекулярно-генетические характеристики мультифакторной патологии человека на примере сердечно-сосудистой патологии.	4	<i>T</i>	+	+			+	
60	ЛЗ	Основные подходы к разработке методов диагностики, профилактики и терапии наследственной патологии человека	2	<i>Д</i>	+					
61	ПЗ	Профилактика и терапия наследственной патологии: основные методы, проблемы и пути их решения. Фармакогенетика	4	<i>T</i>	+	+			+	
62	К	Текущий рубежный (модульный контроль). Наследственная патология человека: клинико-молекулярно-генетические характеристики. Методы диагностики, профилактики и терапии наследственной патологии человека	4	<i>P</i>	+		+		+	
		<b>Всего за семестр</b>	<b>84</b>							
63	Э	Промежуточная аттестация	9	<i>ПА</i>	+			+		
		<b>Всего часов по дисциплине:</b>	<b>201</b>							

### Условные обозначения:

Виды учебных занятий и формы промежуточной аттестации \*

Виды учебных занятий, формы промежуточной аттестации	Сокращённое наименование	
Лекционное занятие	Лекция	ЛЗ
Семинарское занятие	Семинар	СЗ
Практическое занятие	Практическое	ПЗ
Практикум	Практикум	П
Лабораторно-практическое занятие	Лабораторно-практическое	ЛПЗ
Лабораторная работа	Лабораторная работа	ЛР
Клинико-практические занятия	Клинико-практическое	КПЗ
Специализированное занятие	Специализированное	СЗ
Комбинированное занятие	Комбинированное	КЗ
Коллоквиум	Коллоквиум	К
Контрольная работа	Контр. работа	КР
Итоговое занятие	Итоговое	ИЗ
Групповая консультация	Групп. консультация	КС
Конференция	Конференция	Конф.
Защита курсовой работы	Защита курсовой работы	ЗКР
Экзамен	Экзамен	Э

--	--	--

### Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)\*\*

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)**	Сокращённое наименование		Содержание
Текущий дисциплинирующий контроль	Дисциплинирующий	Д	Контроль посещаемости занятий обучающимися
Текущий тематический контроль	Тематический	Т	Оценка усвоения обучающимися знаний, умений и опыта практической деятельности на занятиях по теме.
Текущий рубежный (модульный) контроль	Рубежный	Р	Оценка усвоения обучающимися знаний, умений и опыта практической деятельности по теме (разделу, модулю) дисциплины
Текущий итоговый контроль	Итоговый	И	Оценка усвоения обучающимися знаний, умений и опыта практической деятельности по темам (разделам, модулям) дисциплины

### Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся /виды работы обучающихся/ \*\*\*

№	Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся (ФТКУ) ***	Техническое и сокращённое наименование		Виды работы обучающихся (ВРО) ***	Типы контроля
1	Контроль присутствия (КП)	Присутствие	КП	Присутствие	Присутствие
2	Учет активности (А)	Активность	А	Работа на занятии по теме	Участие
3	Опрос устный (ОУ)	Опрос устный	ОУ	Выполнение задания в устной форме	Выполнение обязательно
4	Опрос письменный (ОП)	Опрос письменный	ОП	Выполнение задания в письменной форме	Выполнение обязательно
5	Опрос комбинированный (ОК)	Опрос комбинированный	ОК	Выполнение заданий в устной и письменной форме	Выполнение обязательно
6	Тестирование в электронной форме (ТЭ)	Тестирование	ТЭ	Выполнение тестового задания в электронной форме	Выполнение обязательно
7	Проверка реферата (ПР)	Реферат	ПР	Написание (защита) реферата	Выполнение обязательно
8	Проверка лабораторной работы (ЛР)	Лабораторная работа	ЛР	Выполнение (защита)	Выполнение обязательно

				лабораторной работы	
9	Подготовка учебной истории болезни (ИБ)	История болезни	ИБ	Написание (защита) учебной истории болезни	Выполнение обязательно
10	Решение практической (ситуационной) задачи (РЗ)	Практическая задача	РЗ	Решение практической (ситуационной) задачи	Выполнение обязательно
11	Подготовка курсовой работы (ПКР)	Курсовая работа	ПКР	Выполнение (защита) курсовой работы	Выполнение обязательно
12	Клинико-практическая работа (КПР)	Клинико-практическая работа	КПР	Выполнение клинико-практической работы	Выполнение обязательно
13	Проверка конспекта (ПК)	Конспект	ПК	Подготовка конспекта	Выполнение обязательно
14	Проверка контрольных нормативов (ПKN)	Проверка нормативов	ПKN	Сдача контрольных нормативов	Выполнение обязательно
15	Проверка отчета (ПО)	Отчет	ПО	Подготовка отчета	Выполнение обязательно
16	Контроль выполнения домашнего задания (ДЗ)	Контроль самостоятельной работы	ДЗ	Выполнение домашнего задания	Выполнение обязательно, Участие
17	Контроль изучения электронных образовательных ресурсов (ИЭОР)	Контроль ИЭОР	ИЭОР	Изучения электронных образовательных ресурсов	Изучение ЭОР

#### 4.2. Содержание самостоятельной работы обучающихся

№ п/п	Период обучения (семестр). Наименование раздела (модуля), тема дисциплины (модуля).	Содержание самостоятельной работы обучающихся	Всего часов
1	2	3	4
<b>7 семестр</b>			
<b>Раздел 1. Общая генетика</b>			
1.	Фундаментальные основы наследственности и изменчивости.	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, подготовка к тестам, решение ситуационных задач, электронными демонстрационными материалами, подготовка реферата (презентации)	16
2.	Молекулярные основы наследственности и изменчивости.	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, подготовка к тестам, решение ситуационных задач, электронными демонстрационными материалами.	16
3.	Генетика онтогенеза	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, электронными демонстрационными материалами.	16
4.	Популяционная генетика	Работа с учебниками, учебно-	8

		методическими пособиями, решение ситуационных задач, электронными демонстрационными материалами.	
5.	Геномные технологии	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, подготовка к тестам, решение ситуационных задач, подготовка к защите лабораторных работ, работа с таблицами, электронными демонстрационными материалами.	12
6.	Итоговое занятие	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, подготовка к тестам, решение ситуационных задач, электронными демонстрационными материалами.	4
<b>8 семестр</b>			
<b>Раздел 2. Медицинская генетика</b>			
1.	Медицинская генетика	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, решение ситуационных задач, электронными демонстрационными материалами, подготовка реферата.	52
2.	Итоговое занятие	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, подготовка к тестам, решение ситуационных задач, электронными демонстрационными материалами.	8
3.	Экзамен	Подготовка к экзамену	27
<b>Итого:</b>			<b>159</b>

## 5. Организация текущего контроля успеваемости обучающихся

### 5.1. Оценочные средства текущего контроля успеваемости обучающихся

Условные обозначения:

Типы контроля (ТК)\*

Типы контроля		Тип оценки
Присутствие	П	наличие события
Участие (дополнительный контроль)	У	дифференцированный
Изучение электронных образовательных ресурсов (ЭОР)	И	наличие события
Выполнение (обязательный контроль)	В	дифференцированный

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)\*\*

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)**	Сокращённое наименование	Содержание
---	--------------------------	------------

Текущий дисциплинирующий контроль	Дисциплинирующий	Д	Контроль посещаемости занятий обучающимся
Текущий тематический контроль	Тематический	Т	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности на занятиях по теме.
Текущий рубежный (модульный) контроль	Рубежный	Р	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по теме (разделу, модулю) дисциплины
Текущий итоговый контроль	Итоговый	И	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по темам (разделам, модулям) дисциплины

### 5.1.2. Структура текущего контроля успеваемости по дисциплине

#### 7 семестр

Виды занятий		Формы текущего контроля успеваемости/виды работы						
				ТК*	ВТК**	Max.	Min.	Шаг
Лекционное занятие	ЛЗ	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	1
Практическое занятие	ПЗ	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	1
		Опрос письменный	ОП	В	Т	10	0	1
		Практическая задача	РЗ	В	Т	10	0	1
Коллоквиум (модульный контроль)	К	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	1
		Опрос письменный	ОП	В	Р	10	0	1
Текущий итоговый контроль	ИЗ	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	1
		Опрос устный	ОУ	В	И	10	0	1

#### 8 семестр

Виды занятий		Формы текущего контроля успеваемости/виды работы						
				ТК*	ВТК**	Max.	Min.	Шаг
Лекционное занятие	ЛЗ	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	1
Практическое занятие	ПЗ	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	1
		Учет активности	А	У	Т	10	0	1
		Опрос письменный	ОП	В	Т	10	0	1

Лабораторно-практическое занятие	ЛПЗ	Практическая задача	РЗ	В	Т	10	0	1
		Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	1
		Учет активности	А	У	Т	10	0	1
		Выполнение лабораторной работы	ЛР	В	Т	10	0	1
Коллоквиум (рубежный (модульный) контроль)	К	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	1
		Опрос устный	ОУ	В	Р	10	0	1
		Опрос письменный	ОП	В	Р	10	0	1

5.1.3. Весовые коэффициенты текущего контроля успеваемости обучающихся (по видам контроля и видам работы)

7 семестр

Вид контроля	План в %	Исходно		Формы текущего контроля успеваемости/виды работы	ТК	План в %	Исходно		Коэф. .
		Баллы	%				Баллы	%	
Текущий дисциплинирующий контроль	10	37	16,30	Контроль присутствия	П	10	37	16,30	0,27
Текущий тематический контроль	30	150	66,08	Опрос письменный	В	10	100	44,05	0,10
				Практическая задача	В	20	50	22,03	0,40
Текущий рубежный (модульный) контроль	30	30	13,22	Опрос письменный	В	30	30	13,22	1,00
Текущий итоговый контроль	30	10	4,41	Опрос устный	В	30	10	4,41	3,00
Мах. кол. баллов	100	227							

8 семестр

Весовые коэффициенты текущего контроля успеваемости обучающихся (по видам контроля и видам работы)

Вид контроля	План в %	Исходно		Формы текущего контроля успеваемости/виды работы	ТК	План в %	Исходно		Коэф.
		Баллы	%				Баллы	%	



Текущий дисциплинирующий контроль	10	26	7,10	Контроль присутствия	П	10	26	7,10	0,38
Текущий тематический контроль	60	300	84,5	Опрос письменный	В	20	70	19,13	0,29
				Активность	У	10	150	40,98	0,07
				Лабораторная работа	В	10	30	8,20	0,33
				Практическая задача	В	20	50	13,66	0,40
Текущий рубежный (модульный) контроль	30	30	8,5	Опрос письменный	В	20	20	5,46	1,00
				Опрос устный	В	10	10	2,73	1,00
Мах. кол. баллов	100	356							

## 5.2. Порядок текущего контроля успеваемости обучающихся (критерии, показатели и порядок текущего контроля успеваемости обучающихся)

Критерии, показатели и порядок балльно-рейтинговой системы текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине (модулю) устанавливается Положением о балльно-рейтинговой системе текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по программам высшего образования – программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры в федеральном государственном автономном образовательном учреждении высшего образования Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова Министерства здравоохранения Российской Федерации с изменениями и дополнениями (при наличии).

## 6. Организация промежуточной аттестации обучающихся

7 семестр.

- 1) Форма промежуточной аттестации согласно учебному плану – зачет.
- 2) Форма организации промежуточной аттестации:  
– на основании семестрового рейтинга

8 семестр.

- 1) Форма промежуточной аттестации согласно учебному плану - экзамен
- 2) Форма организации промежуточной аттестации:  
- устный опрос по билетам и решение практических задач
- 3) Перечень тем, вопросов, практических заданий для подготовки к промежуточной аттестации.

### Перечень вопросов для подготовки к промежуточной аттестации в виде экзамена

1. Предмет, методы и основные этапы развития генетики.
2. Значение генетики для медицины. Классификация и распространённость наследственной патологии.
3. Вклад Г.Менделя в развитие генетики. Законы Г.Менделя. Условия выполнения законов Г.Менделя. Отклонения от типичных числовых соотношений фенотипических классов при моногенном наследовании(типы взаимодействия аллельных и неаллельных

генов, пенетрантность, экспрессивность, множественный аллелизм и др.)

4. Хромосомная теория наследственности Т.Моргана
5. Хромосомный уровень организации наследственного материала. Хромосомы как группы сцепления генов. Принципы построения генетических и цитологических карт хромосом.
6. Молекулярный уровень организации генетического материала. Строение ДНК.
7. Геномы, структура геномов (митохондриального, эукариот, прокариот, человека)
8. Генетический код и его свойства.
9. Ген: определение, функциональная структура, экзон-интронная организация у эукариот. Альтернативный сплайсинг.
10. Виды взаимодействия неаллельных генов. Доминантный и рецессивный эпистаз.
11. Виды взаимодействия неаллельных генов. Гены супрессоры, энхансеры, модификаторы.
12. Виды взаимодействия неаллельных генов. Комплементарность.
13. Генетика количественных признаков. Полимерия.
14. Репликация. Особенности репликации хромосом эукариот.
15. Транскрипция ДНК у эукариот: этапы, ферменты, генетический контроль.
16. Основные этапы и ферменты трансляции. Особенности процесса у эукариот.
17. Основные виды рекомбинации. Механизм гомологичной рекомбинации на примере модели Холлидея.
18. Основные виды рекомбинации. Современный механизм гомологичной рекомбинации на примере модели двухцепочечного разрыва-репарации.
19. Основные виды рекомбинации. Модель Мезельсона-Рэддинга, генная конверсия.
20. Основные виды рекомбинации. Сайт-специфическая рекомбинация.
21. Основные виды рекомбинации. Биологическое значение (роль в эволюции)
22. Основные типы репарации (классификация). Биологическое значение. Фотореактивация. Другие примеры одноэтапной репарации.
23. Основные типы репарации (классификация). Биологическое значение. Эксцизионная репарация: этапы и ферменты, примеры.
24. Основные типы репарации (классификация). Биологическое значение. Miss-match репарация: этапы и ферменты.
25. Основные типы репарации (классификация). Биологическое значение. SOS-репарация: этапы и ферменты.
26. Основные типы репарации (классификация). Пострепликативная и индуцибельная репарация.
27. Виды изменчивости и их характеристики. Модификационная изменчивость. Норма реакции, морфозы, фенкопии.
28. Мутационная изменчивость. Классификация, характеристика и номенклатура мутаций.
29. Классификация хромосомных мутаций (перестроек). Характеристика транслокаций и возможные типы гамет у носителей.
30. Геномные мутации, их характеристика, значение для эволюции и патологии человека.
31. Генные мутации, их характеристика, значение для эволюции и патологии человека.
32. Индуцированный мутагенез. Характеристика мутагенов. Сравнительный анализ особенностей повреждающего действия химических соединений и радиационных излучений. Индуцированный мутагенез. Мутагенное действие химических соединений.
33. Индуцированный мутагенез. Мутагенное действие ультрафиолетовых лучей.
34. Индуцированный мутагенез. Мутагенное действие ионизирующих излучений.
35. Спонтанный мутагенез: частота, факторы, значение в эволюции.
36. Генетический контроль над стадиями индивидуального развития. Дифференциальная активность генов в онтогенезе.

37. Задачи и возможности популяционной генетики. Популяция (определение). Закон постоянства популяций. Факторы популяционной динамики и их роль в распространении наследственных заболеваний.
38. Особенности человека - как объекта генетических исследований. Характеристика популяций человека. Демы и изоляты.
39. Отбор и миграции в популяциях человека, их значение для динамики популяций. Ассортативные браки и их роль в патологии.
40. Популяционно-статистический метод исследования. Ограничения метода. Закон Харди-Вайнберга и условия его выполнения.
41. Эпидемиология наследственных болезней.
42. Менделирующие признаки человека. Генные болезни, их этиология и классификация.
43. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм наследственных заболеваний человека (локусная и аллельная гетерогенность, на примере НБНС (НМСН, СМА), соединительно-тканые болезни, НБО). Плейотропия.
44. Биоэтика. Этические проблемы технологий, применяемых в генетике.
45. Общие принципы диагностики наследственных заболеваний человека.
46. Клинико-генеалогический метод: принцип, возможности, границы применения. Методика сбора информации и составления родословных.
47. Близнецовый метод исследования. Принцип применения и ограничения метода.
48. Характеристика АД-типа наследования. Специфика фенотипического выражения при заболеваниях с АД типом наследования (пенетрантность, экспрессивность и антиципация). Принципы расчёта генетического риска. Примеры наследственных болезней.
49. Характеристика АР-типа наследования. Принципы расчёта генетического риска. Примеры наследственных болезней.
50. Характеристика Y-сцепленного и митохондриального типов наследования. Принципы расчёта генетического риска. Примеры наследственных болезней.
51. Особенности наследования сцепленного с X-хромосомой. Принципы расчёта генетического риска. Примеры наследственных болезней.
52. Мультифакториальное наследование. Механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью на примере сахарного диабета. Принципы расчёта генетического риска.
53. Методы изучения хромосом человека.
54. Цитогенетический метод изучения наследственности человека. Классификация хромосом. Показания для исследования кариотипа. Методология.
55. Молекулярно-генетические методы, применяемые для диагностики наследственных заболеваний человека. Сканирующие и скринирующие методы.
56. Молекулярно-генетические методы, основанные на полиморфизме генома, их применение.
57. ПЦР, характеристика и возможности применения.
58. Прямая и косвенная ДНК диагностика наследственной патологии.
59. Сущность методологии генной инженерии.
60. Современные методы, применяемые для анализа генома. Возможности и ограничения использования.
61. Картирование, подходы и методы.
62. Методы картирования генов наследственных болезней.
63. Принципы терапии наследственных заболеваний: задачи и проблемы.
64. Общая характеристика методов профилактики наследственных заболеваний.
65. Биохимические методы в диагностике наследственных заболеваний человека. Скринирующие программы: задачи и условия их выполнения.
66. Характеристика программы комбинированного пренатального скрининга.

67. Характеристика программы неонатального аудиологического скрининга.
68. Характеристика программы неонатального биохимического скрининга на ФКУ.
69. Характеристика программы неонатального биохимического скрининга на врождённый гипотиреоз.
70. Характеристика программы неонатального биохимического скрининга на галактоземию.
71. Характеристика программы неонатального биохимического скрининга на муковисцидоз.
72. Характеристика программы неонатального биохимического скрининга на АГС.
73. Медико-генетическое консультирование: задачи и проблемы. Функции врача-генетика. Организация медико-генетической службы в России.
74. Пренатальная диагностика. Инвазивные и неинвазивные методы исследования, их характеристика.
75. Показания к проведению пренатальной и предимплантационной диагностики.
76. Крово-родственный брак. Коэффициент инбридинга. Расчёт генетического риска при кровнородственном браке.
77. Методы профилактики ВПР, общая характеристика. Мониторинг как метод профилактики ВПР.
78. Информационно-поисковые диагностические системы для наследственных заболеваний человека.
79. Эффекты хромосомных мутаций в онтогенезе. Факторы повышенного риска рождения детей с хромосомными болезнями. Особенности медико-генетического консультирования при мозаичных и транслокационных формах хромосомных синдромов.
80. Классификация пренатальной патологии.
81. Классификация ВПР, механизмы их возникновения, примеры
82. Характеристика задач экологической генетики. Наследственно обусловленные патологические реакции на действие внешних факторов: загрязнение атмосферы, пищевые вещества, физические факторы.
83. Синдром Дауна. Этиология и клиническая картина, диагностика и профилактика.
84. Синдром Патау. Этиология и клиническая картина, диагностика и профилактика.
85. Синдром Эдвардса. Этиология и клиническая картина, диагностика и профилактика.
86. Синдромы анеусомий по X-хромосме (Шерешевского-Тернера, поли-X): клиника, генетика, диагностика и профилактика.
87. Синдром Клайнфельтера и поли-Y: клиника, генетика, диагностика и профилактика.
88. Моногенные синдромы нарушения половой дифференцировки. Этиология и клиническая картина.
89. Аденогенитальный синдром.
90. Нарушения метаболизма стероидных гормонов.
91. Врождённый гипотиреоз. Этиология и клиническая картина. Диагностика, лечение и профилактика.
92. Заболевания соединительной ткани. Синдром Марфана. Клиника, генетика, диагностика.
93. Классификация наследственных болезней обмена. Клинические особенности аминокислотопатий.
94. Аминокислотопатии. Фенилкетонурия. Клиника, генетика, диагностика, лечение и профилактика.
95. Аминокислотопатии. Альбинизм. Клиника, генетика, диагностика, лечение и профилактика.
96. Нарушение метаболизма углеводов. Гликогенозы. Клиника, генетика, диагностика, профилактика и лечение.

97. Генетика сердечно-сосудистых заболеваний. Семейная гиперхолестеринемия.
98. Муковисцидоз. Этиология, клиническая картина, диагностика, лечение и профилактика.
99. Лизосомные болезни. Мукополисахаридозы. Клиника, генетика, профилактика.
100. Лейкодистрофии. Клиника, генетика, диагностика и профилактика.
101. Митохондриальные заболевания: классификация, клиническая картина, особенности наследования, диагностика и профилактика.
102. Наследственные заболевания крови. Гемофилии. Клиника, генетика, диагностика, лечение и профилактика.
103. Гемоглобинопатии. Талассемии. Клиника, генетика, диагностика, профилактика и лечение.
104. Серповидноклеточная анемия. Клиника, генетика, диагностика, лечение и профилактика.
105. Наследственный сфероцитоз. Анемия Минковского-Шоффара. Клиника, генетика, диагностика, лечение и профилактика.
106. Наследственная моторно-сенсорная нейропатия 1А и 1Х типа: клиника, генетика, диагностика и профилактика.
107. Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна/Бекера: клиника, генетика, диагностика и профилактика.
108. Спинальная мышечная атрофия: клиника, генетика, диагностика и профилактика.
109. Болезни тринуклеотидных повторов. Миотоническая дистрофия, хорей Гентингтона, атаксия Фридрейха. Генетическая характеристика и особенности клинической картины этих заболеваний.
110. Синдром хрупкой Х-хромосомы. Клиника, генетика, диагностика.
111. Характеристика заболеваний с нарушением репарации ДНК.
112. Характеристика задач фармакологической генетики. Типичные фармакогенетические патологические реакции.
113. Общая характеристика болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные и полигенные формы предрасположенности.
114. Онкогенетика. Теории возникновения злокачественных опухолей.
115. Болезни с наследственным предрасположением: моногенные и полигенные формы (бронхиальная астма, болезнь Альцгеймера, лактазная недостаточность, синдром Жильбера).
116. Пероксисомные болезни.
117. Прионные болезни.
118. Микроцитогенетические синдромы. Болезни геномного импринтинга: синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана.

### **Примеры ситуационных задач для подготовки к промежуточной аттестации в виде экзамена**

1. Ситуационная задача. В популяции частота спинальной амиотрофии составляет 1:2500. Определить частоту аллелей в популяции. Рассчитать частоту гетерозигот по гену спинальной амиотрофии и частоту гетерозиготных супружеских пар.

2. Выделение р-аминоизомасляной кислоты с мочой обусловлено аутосомным рецессивным геном. По данным В.П. Эфроимсона (1968), “экскреторы” встречаются среди: белого населения США – 10%, негров США – 30%, китайцев и японцев – 40%. Определить генетическую структуру указанных популяций.
3. Из 282 пар монозиготных близнецов заболел дифтерией один близнец в 141 случае, а из 340 пар дизиготных – в 212 случаях. Рассчитать конкордантность и дискордантность в обоих случаях. Вычислить коэффициент наследуемости.
4. В медико-генетическую консультацию обратился мужчина 35 лет, отец и бабушка которого больны хореей Гентингтона. Рассчитать вероятность гетерозиготности пробанда и риск рождения у него больного ребёнка, если известно, что к 35 годам 30% гетерозигот имеют клинические проявления.

## **7. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю)**

**7.1. Планируемые результаты обучения по дисциплине, соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (по периодам освоения образовательной программы) – согласно п. 1.3. настоящей рабочей программы дисциплины (модуля).**

**7.2. Критерии, показатели и порядок промежуточной аттестации обучающихся с использованием балльно-рейтинговой системы. Порядок перевода рейтинговой оценки обучающегося в традиционную систему оценок.**

7 семестр.

### **Порядок промежуточной аттестации обучающегося по дисциплине (модулю) в форме зачёта**

Промежуточная аттестация по дисциплине (модулю) в форме зачёта проводится на основании результатов текущего контроля успеваемости обучающегося в семестре, в соответствии с расписанием занятий по дисциплине, как правило на последнем занятии.

Время на подготовку к промежуточной аттестации не выделяется.

Критериями успеваемости и успешности обучающегося по итогам промежуточной аттестации по дисциплине (модулю) в форме зачёта в БРС являются:

- итоговый рейтинг обучающегося по дисциплине (модулю) (РИ%);
- рейтинговые оценки обучающегося за каждое занятие, на котором предусмотрено проведение рубежного (модульного) контроля.

Итоговый рейтинг обучающегося по дисциплине (модулю) (РИ%), по которой согласно учебному плану образовательной программы промежуточная аттестация обучающихся проводится в форме зачёта, равен семестровому рейтингу.

$$РИ\% = RC\%$$

RC% - семестровый рейтинг обучающегося по дисциплине (модулю) см. формулу (8) в пункте 5.2.7. Семестровый рейтинг обучающегося по дисциплине (модулю) (RC%) раздела 5.2. Порядок

текущего контроля успеваемости обучающихся (критерии, показатели и порядок текущего контроля успеваемости обучающихся).

Итоговый рейтинг обучающегося по дисциплине (модулю) измеряется в процентах.

Итоговый рейтинг обучающегося по дисциплине (модулю) переводится в традиционную шкалу оценок «зачтено», «не зачтено».

Оценка обучающемуся «зачтено» по итогам промежуточной аттестации по дисциплине (модулю) выставляется при выполнении всех нижеперечисленных условий:

- итоговый рейтинг обучающегося (РИ%) находится в пределах от 70% до 100%;
- процент выполнения (РОз%) за каждое занятие, на котором проводился рубежный (модульный) контроль в семестре, равен 70% или более.

РОз% - процент выполнения за занятие. См. формулу (6) в пункте 5.2.4. раздела 5.2. Порядок текущего контроля успеваемости обучающихся (критерии, показатели и порядок текущего контроля успеваемости обучающихся).

Оценка обучающемуся «не зачтено» выставляется при невыполнении хотя бы одного из вышеперечисленных условий.

Оценка «зачтено» выставляется в зачётную ведомость или в экзаменационный (зачётный) лист, а также в зачётную книжку.

Оценка «не зачтено» выставляется в зачётную ведомость или в экзаменационный (зачётный) лист.

8 семестр

#### **Порядок промежуточной аттестации обучающегося по дисциплине (модулю) в форме экзамена:**

Промежуточная аттестация по дисциплине (модулю) в форме экзамена организуется в период экзаменационной сессии согласно расписанию экзаменов, на основании результатов текущего контроля успеваемости обучающегося в семестрах, в которых преподавалась дисциплина (модуль) и результатов экзаменационного испытания.

Допуск обучающегося к промежуточной аттестации в форме экзамена осуществляется при выполнении всех нижеперечисленных условий:

- семестровый рейтинг за каждый семестр, в котором изучалась дисциплина, равен 70% или превышает его;
- процент выполнения за каждое занятие, на котором проводился рубежный контроль в семестрах, равен 70% или более.

Критерием успеваемости и успешности обучающегося по итогам промежуточной аттестации по дисциплине (модулю) в форме экзамена является итоговый рейтинг обучающегося по дисциплине (модулю) (РИ%).

Итоговый рейтинг обучающегося по дисциплине (модулю) (РИ%), по которой промежуточная аттестация обучающихся проводится в форме экзамена, рассчитывается как сумма двух параметров с учетом экзаменационного коэффициента (Кэ). Первый параметр - рейтинг обучающегося за выполнение заданий на экзамене (Рэ), второй - экзаменационный семестровый рейтинг обучающегося за все семестры изучения дисциплины (РЭсд).

Итоговый рейтинг обучающегося по дисциплине (модулю) (РИ%) измеряется в процентах и не превышает 100%

$$RI\% = Kэ * Rэ + (1 - Kэ) * RЭсд \quad (10)$$

Rэ – рейтинг обучающегося за выполнение заданий на экзамене.

RЭсд – экзаменационный семестровый рейтинг обучающегося за все семестры изучения дисциплины.

Kэ – экзаменационный коэффициент.

Экзаменационный коэффициент (Kэ) устанавливается равным 0.3.

Экзаменационный коэффициент (Kэ) распределяет веса экзаменационного семестрового рейтинга и рейтинга выполнения заданий на экзамене.

Коэффициент экзаменационного семестрового рейтинга за все семестры изучения дисциплины устанавливается равным 0.7.

Рейтинг обучающегося за выполнение заданий на экзамене (Rэ%) определяется как отношение рейтинговой оценки обучающегося за экзамен к максимальной рейтинговой оценке за экзамен и измеряется в процентах

$$Rэ = ROэ / \max Oэ * 100\% \quad (11)$$

ROэ – рейтинговая оценка обучающегося за экзамен выставляется в баллах и определяется как сумма баллов за отдельные виды работы на экзамене (Оврэі) (тестирование, устный опрос по билету, выполнение практических заданий и др.) с учетом коэффициентов.

$$ROэ = \text{Oврэ1} * \text{Kврэ1} + \text{Oврэ2} * \text{Kврэ2} + \text{Oврэ3} * \text{Kврэ3} + \dots \quad (12)$$

Oврэі - баллы за прохождение отдельного вида работы на экзамене.

Kврэі - весовой коэффициент для соответствующего вида работы на экзамене.

maxROэ - максимальная рейтинговая оценка за экзамен определяется как сумма максимальных баллов, установленных за отдельные виды работы на экзамене (maxOврэі) (тестирование, устный опрос по билету, выполнение практических заданий и др.) с учетом коэффициентов.

$$\max ROэ = \max Oврэ1 * Kврэ1 + \max Oврэ2 * Kврэ2 \dots \quad (13)$$

maxOврэі – максимальные баллы, установленные за отдельный вид работы на экзамене.

Kврэі - весовой коэффициент для соответствующего вида работы на экзамене.

Если обучающийся на экзамене демонстрирует отличные знания и умения, то преподаватель или экзаменационная комиссия могут оценить выполнение обучающимся заданий на экзамене (Rэ%) более высокой оценкой, чем это предусмотрено условиями выставления оценки за экзамен. Иными словами, экзаменатор или экзаменационная комиссия могут оценить работу обучающегося на экзамене оценкой «пять с плюсом».

Такая возможность в АОС Университета возникает у преподавателя или экзаменационной комиссии, если на экзамене:

- процент выполнения тестового контроля не ниже 90%
- и процент выполнения иных видов работ (контроль устный, контроль письменный и другие) - 100%

В этом случае преподаватель или экзаменационная комиссия могут увеличить значение рейтинга обучающегося за выполнение заданий на экзамене на 2% и соответственно, повысить значение итогового рейтинга по дисциплине.

Выставление более высокой оценки за выполнение заданий на экзамене может повлиять на итоговую оценку обучающегося по дисциплине в сторону её увеличения. Таким образом, у преподавателя или экзаменационной комиссии возникает возможность повысить итоговую оценку по дисциплине до оценки «хорошо» или «отлично».

Если обучающийся на экзамене демонстрирует очень слабые знания и умения, то преподаватель или экзаменационная комиссия могут оценить выполнение обучающимся заданий на экзамене (Rэ%) более низкой оценкой, чем это предусмотрено условиями



выставления оценки за экзамен. Иными словами, экзаменатор или экзаменационная комиссия могут оценить работу обучающегося на экзамене оценкой «удовлетворительно с минусом».

Такая возможность в АОС Университета возникает у преподавателя или экзаменационной комиссии, если рейтинг обучающегося за выполнение заданий на экзамене ( $Rэ\%$ ), умноженный на коэффициент 0,3, имеет значение от 23% до 21% включительно. В этом случае преподаватель или экзаменационная комиссия могут уменьшить значение рейтинга обучающегося за выполнение заданий на экзамене на 2% и соответственно, понизить значение итогового рейтинга по дисциплине.

Выставление более низкой оценки за выполнение заданий на экзамене может повлиять на итоговую оценку обучающегося по дисциплине в сторону её снижения. Таким образом, у преподавателя или экзаменационной комиссии возникает возможность понизить итоговую оценку по дисциплине до оценки «хорошо» или «удовлетворительно».

Экзаменационный семестровый рейтинг обучающегося за все семестры изучения дисциплины ( $RЭсд$ ) определяется как сумма семестровых рейтингов обучающегося по дисциплине (модулю) за соответствующий семестр с учетом коэффициента трудоемкости семестра

$$RЭсд = Rсд1 * Kрос1 + Rсд2 * Kрос2 + Rсд3 * Kрос3 + \dots \quad (14)$$

$RC\%$  - семестровый рейтинг обучающегося по дисциплине (модулю) см. формулу (8) в пункте 5.2.7. Семестровый рейтинг обучающегося по дисциплине (модулю) ( $RC\%$ ) раздела 5.2.

Порядок текущего контроля успеваемости обучающихся (критерии, показатели и порядок текущего контроля успеваемости обучающихся).

$Kросi$  - весовой коэффициент семестровой рейтинговой оценки для соответствующего семестра.

$$Kросi = Tдci / Tд \quad (15)$$

$Tдci$  – трудоемкость дисциплины в семестре.

$Tд$  - трудоемкость дисциплины за весь период ее изучения.

Под трудоёмкостью дисциплины в семестре ( $Tдci$ ) следует понимать суммарное количество часов, отведённое дисциплине в семестре, за вычетом часов, отведённых на подготовку и сдачу экзамена (если экзамен предусмотрен в семестре по учебному плану).

Под трудоёмкостью дисциплины за весь период её изучения ( $Tд$ ) следует понимать суммарное количество часов, отведённое на дисциплину по учебному плану (во всех семестрах), за вычетом часов, отведённых на подготовку и сдачу экзамена (экзаменов).

Для студентов, которые обучались в университете (были восстановлены или переведены с другого факультета) и имели семестровый рейтинг по дисциплине (за семестры, входящие в расчет итогового рейтинга) вводятся имеющиеся в системе значения семестрового рейтинга.

Для студентов, зачисленных в порядке перевода и не имевших семестрового рейтинга в университете за предыдущие семестры, вводятся значения семестрового рейтинга последнего семестра.

Условные обозначения:

Типы контроля (ТК)\*\*

Типы контроля		Тип оценки
Присутствие	П	наличие события
Выполнение (обязательный контроль)	В	дифференцированный

### Структура итогового рейтинга по дисциплине

Дисциплина	Общая и медицинская генетика		
Направление подготовки	Медицинская биохимия		
Семестры	7	8	
Трудоемкость семестров в часах (Тдсі)	180	180	
Трудоемкость дисциплины в часах за весь период ее изучения (Тд)	360		
Весовые коэффициенты семестровой рейтинговой оценки с учетом трудоемкости (Кросі)	0,4	0,4	
Коэффициент экзаменационного семестрового рейтинга за все семестры изучения дисциплины		0,7	
Экзаменационный коэффициент (Кэ)		0,3	

### Структура промежуточной аттестации в форме экзамена

Форма промежуточной аттестации	Формы текущего контроля успеваемости/виды работы *		ТК**	Мах.	Весовой коэффициент, %	Коэффициент одного балла в структуре экзаменационной рейтинговой оценки	Коэффициент одного балла в структуре итогового рейтинга по дисциплине
Экзамен (Э)	Контроль присутствия	П	П	0			
	Опрос устный	ОУ	В	10	100	10,0	3,0

Итоговый рейтинг обучающегося по дисциплине (модулю) (РИ%) переводится в традиционную шкалу оценок «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно» в следующем порядке:

- оценка «отлично» выставляется обучающемуся, если итоговый рейтинг по дисциплине (модулю) (РИ%) находится в пределах от 90% до 100%;
- оценка «хорошо» выставляется обучающемуся, если итоговый рейтинг по дисциплине (модулю) (РИ%) находится в пределах от 80% до 89.99%;
- оценка «удовлетворительно» выставляется обучающемуся, если итоговый рейтинг по дисциплине (модулю) (РИ%) находится в пределах от 70% до 79.99%;
- оценка «неудовлетворительно» выставляется обучающемуся, если итоговый рейтинг по дисциплине (модулю) (РИ%) находится в пределах от 0% до 69.99%.

Положительные результаты прохождения обучающимися промежуточной аттестации по дисциплине (модулю) - оценки «отлично», «хорошо», «удовлетворительно» - заносятся в экзаменационную ведомость (экзаменационный (зачётный) лист) и в

зачетную книжку обучающегося.

Неудовлетворительные результаты промежуточной аттестации обучающихся - оценка «неудовлетворительно» заносятся в экзаменационную ведомость или в экзаменационный (зачётный) лист.

Если обучающийся на экзамен не явился, в экзаменационной ведомости (в экзаменационном (зачётном) листе) делается отметка «неявка».

### **7.3. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для проведения промежуточной аттестации**

Экзаменационный билет для проведения экзамена по дисциплине «Общая и медицинская генетика» по специальности «30.05.01 Медицинская биохимия»:

Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации (ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)  
Кафедра общей и медицинской генетики

#### **Экзаменационный билет № 1**

*для проведения экзамена по дисциплине «Общая и медицинская генетика»  
по специальности 30.05.01 «Медицинская биохимия»*

1. Законы Менделя. Условия их выполнения.
2. Рекомбинация. Механизмы сайт-специфической рекомбинации.
3. Мутагенез. Характеристика химического мутагенеза.
4. Ситуационная задача.

В медико-генетическую консультацию обратился мужчина, перенёсший в детстве операцию по поводу односторонней ретинобластомы. Известно, что пробанд имеет здорового сына. Рассчитать риск для следующего ребёнка пробанда, если известно, что к наследственным относятся 10% случаев заболеваний, а пенетрантность составляет 90%.

И.о. заведующего кафедрой \_\_\_\_\_

Воинова В.Ю.

### **8. Методические указания обучающимся по освоению дисциплины (модуля)**

Обучение складывается из аудиторных занятий (216 ч), включающих лекционный курс и практические занятия, самостоятельной работы (108 ч), а также промежуточного контроля – (36 ч)

В соответствии с требованиями ФГОС ВО по направлению подготовки реализация компетентностного подхода должна предусматривать широкое использование в учебном процессе активных форм проведения занятий (компьютерных симуляций, деловых и ролевых игр, решение ситуационных задач, групповых дискуссий) в сочетании с внеаудиторной работой с целью формирования и развития профессиональных навыков обучающихся.

Лекционные занятия проводятся в соответствии с календарным планом дисциплины и посвящены теоретической части дисциплины.

Лекционные занятия проводятся на кафедре с использованием демонстрационного материала (презентации).

Лабораторно-практические занятия проходят в учебных аудиториях и учебных лабораториях. На лабораторно-практических занятиях используются следующие активные и интерактивные учебные технологии: знакомство с механизмами и принципами работы оборудования, используемого в молекулярной генетике; ролевая игра; разбор ситуаций; работа с информационно-поисковыми диагностическими системами, открытыми генетическими базами данных. Все выполненные задания, расчеты, произведенные студентом в процессе лабораторно-практического занятия, описываются и оформляются в рабочей тетради по дисциплине. В конце занятия преподаватель проверяет работу и её оформление (дата, тема занятия, теоретическая и практическая информация по изучаемой теме, отражает выполненное задание в соответствии с соответствующими методическими указаниями).

Изучение дисциплины с входного контроля, направленного на оценку знаний, полученных студентом на предыдущих дисциплинах. Каждое занятие начинается с проверки знаний, полученных на предыдущем занятии, лекционного материала, самостоятельной работы при подготовке к занятию.

Самостоятельная работа студентов подразумевает подготовку к практическим занятиям и включает изучение специальной литературы по теме (рекомендованные учебники, методические пособия, ознакомление с материалами, опубликованными в монографиях, специализированных журналах, на рекомендованных медицинских сайтах).

Работа с учебной литературой рассматривается как вид учебной работы по дисциплине и выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение.

Каждый обучающийся обеспечивается доступом к библиотечным фондам кафедры и ВУЗа, а также электронным ресурсам.

Работа студента в группе формирует чувство коллективизма и коммуникабельность.

В ходе изучения дисциплины знания студента контролируются в форме текущего и рубежного (модульного) контроля.

По каждому разделу на кафедре разработаны методические рекомендации для студентов, а также методические указания для преподавателей.

## 9. Учебно-методическое, информационное и материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

### 9.1. Основная и дополнительная литература по дисциплине (модулю):

#### 9.1.1. Основная литература:

№ п/п	Наименование	Автор	Год и место издания	Используется при изучении разделов (тем)	Семестр	Наличие литературы	
						В библиотеке	
						Ко л. экз.	Электр. адрес ресурса
1	2	3	4	5	6	7	8
1	Генетика: учебник	В. И. Иванов, Н. В. Барышник ова, Дж. С. Билева и др.; под ред. В. И. Иванова.	- Москва: Академкни га, 2006, 2007.	всех	7,8	2	
2	Клиническая генетика [Электронн ый ресурс]: [учеб. для высш. проф. образования ]	Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихин а ; под ред. Н. П. Бочкова.	4-е изд., доп. и перераб. – Москва : ГЭОТАР- Медиа, 2013. – 582 с. : ил.	всех	7,8		<a href="http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp">http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp</a> .
3	Клиническая генетика : геномика и протеомика наследствен ной патологии : [учеб. пособие для вузов]	Мутовин, Г. Р.	3-е изд., перераб. и доп.–М. : ГЭОТАР- Медиа, 2010. – 832 с. : ил.	всех	7,8		<a href="http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp">http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp</a> .

#### 9.1.2. Дополнительная литература:

№	Наименование	Автор	Год и	Исполь	Семестр	Наличие доп. литературы
---	--------------	-------	-------	--------	---------	-------------------------

п/п			место издания	зается при изучении раздела в		В библиотеке		На кафедре	
						Кол. экз.	Электр. адрес ресурса	Кол. экз.	В т.ч. в электр. виде
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
1	Гены	Б. Льюин	Бином, 2011 г.	Общая генетика	7,8			1	
2	Хроматин: упакованный геном	С.В. Разин, А.А. Быстрицкий	Бином, 2013 г.	Общая генетика	7,8			2	
3	Наследственные болезни [Электронный ресурс] : нац. рук.	[Александр Л. П. и др.] ; гл. ред. Н. П. Бочков [и др.].	Москва : ГЭОТ АР-Медиа, 2012. – 964 с. : ил.	всех	7,8		<a href="http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp">http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp</a>		

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

1. <http://eor.edu.ru>
2. <http://www.elibrary.ru>
3. ЭБС «Консультант студента» [www.studmedlib.ru](http://www.studmedlib.ru)
4. <http://www.biblioclub.ru> (электронная библиотечная система «Университетская библиотека онлайн» РНИМУ им. Пирогова).
5. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/ncbi.nlm.nih.gov/>
6. <http://www.hgvs.org/mutnomen>
7. <http://www.genenames.org/>

### 9.3. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при наличии);

1. Автоматизированная образовательная среда университета.
2. Балльно-рейтинговая система контроля качества освоения образовательной программы в автоматизированной образовательной системе Университета
3. Microsoft Office Word.
4. Microsoft Office Excel.
5. Microsoft Office Power Point
6. Презентации лекций по дисциплине
7. Набор тестовых заданий по дисциплине

### 9.3. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

Каждый обучающийся в течение всего периода обучения обеспечен индивидуальным неограниченным доступом к электронной информационно-образовательной среде университета из любой точки, в которой имеется доступ к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» (далее - сеть «Интернет»), как на территории Университета, так и вне ее.

Электронная информационно-образовательная среда университета обеспечивает:

- доступ к учебному плану, рабочей программе дисциплины, электронным учебным изданиям и электронным образовательным ресурсам, указанным в рабочей программе дисциплины;
- формирование электронного портфолио обучающегося, в том числе сохранение его работ и оценок за эти работы.

Помещения представляют собой учебные аудитории для проведения учебных занятий, предусмотренные программой специалитета, оснащенные оборудованием и техническими средствами обучения (ноутбуки, мультимедийный проектор, проекционный экран, телевизор, конференц-микрофон, блок управления оборудованием)

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду Университета.

Университет обеспечен необходимым комплектом лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения (состав определяется в рабочей программе дисциплины и подлежит обновлению при необходимости).

Библиотечный фонд укомплектован печатными изданиями из расчета не менее 0,25 экземпляра каждого из изданий, указанных в рабочей программе дисциплины, на одного обучающегося из числа лиц, одновременно осваивающих соответствующую дисциплину.

Обучающимся обеспечен доступ (удаленный доступ), в том числе в случае применения электронного обучения, дистанционных образовательных технологий, к современным профессиональным базам данных и информационным справочным системам, состав которых определяется в рабочей программе дисциплины и подлежит обновлению (при необходимости).

Обучающиеся из числа инвалидов и лиц с ОВЗ обеспечены печатными и (или) электронными образовательными ресурсами в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья.

Для проведения лабораторного практикума используются учебные аудитории, укомплектованные специализированной мебелью (лабораторные столы), набором препаратов хромосом, специальным лабораторным оборудованием. Автоматический термоциклер (амплификатор), система для электрофореза в агарозных гелях, система для электрофореза в акриламидных гелях, источник постоянного тока, система видеодетекции результатов электрофореза, миницентрифуга (на 12.000 об/мин), термостат, холодильник на -20, холодильник на +4, набор автоматических пипеток, Микроскопы-аксиоскопы – 3 шт, ламинарный шкаф для работ с клеточными культурами, ПЦР-бокс, стол для ПЦР работ, центрифуга для цитогенетического практикума, термостат-шейкер, дистиллятор, аналитические весы, лабораторные весы.

### Приложения:

1. Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине.

### Примеры практических задач

1. Наследственная моторно-сенсорная нейропатия 1В типа наследуется аутосомно-доминантно с полной пенетрантностью. Определите вероятность рождения больных детей в семье, где отец болен, а мать не страдает этим заболеванием.
2. В родильном доме перепутали двух мальчиков. Родители одного имеют I и II группы крови, родители другого – II и IV. Исследование показало, что дети имеют I и IV группы крови. Определите, кто чей сын.
3. При скрещивании растений ржи с фиолетовыми и зелёными всходами в F2 было получено 4584 растений с фиолетовыми и 1051 – с зелёными всходами. Объясните расщепление. Определите генотипы исходных растений. Какой фенотип имели растения F1?
4. От скрещивания львиного зева с красными и с кремовыми цветками в первом поколении все растения имели светло-красные цветки, а во втором поколении было получено 22 с красными, 23 с кремовыми и 59 с светло-красными цветками. Объясните расщепление. Определите генотипы исходных растений. Какой фенотип имели растения F1?
5. В популяции изучали 40 пар монозиготных близнецов и 90 – дизиготных близнецов. Во всех парах хотя бы один из близнецов страдал язвенной болезнью желудка. В 19 парах монозиготных и 10 парах дизиготных близнецов были больны оба близнеца. Определите коэффициент наследуемости данного заболевания.
6. В популяции лисиц было 10 000 особей: 9984 рыжих и 16 белых особей. Рыжий цвет шерсти доминирует над белым. Определите процентное соотношение рыжих гомозиготных, рыжих гетерозиготных и белых лисиц.
7. Болезнь Вильсона-Коновалова встречается с частотой 1:30000. Определите генетическую структуру популяции. Рассчитайте частоту браков гетерозиготных носителей в популяции.

### Примеры заданий для письменного опроса

1. Для каждой из молекул ДНК постройте фрагмент второй цепи:  
А) 5' GCGAATGCCGGA 3'  
Б) 5' GGCAATTGATA 3'  
Для денатурации какой молекулы потребуется затратить больше энергии и почему?



2. Определите количество водородных связей, которые образуются в данном фрагменте:  
5' AGCTC 3'  
3' TCGAG 5'
3. В среде присутствует одновременно и лактоза, и глюкоза. Есть ли экспрессия *lac*-оперона или нет? Почему?
4. Что такое сигма-фактор и зачем он нужен? Как долго он остается присоединенным к РНК-полимеразе?
5. В каких видах репарации задействован белок RecA? В чем его основная функция?
6. К какому типу рекомбинации относятся прыжки мобильных генетических элементов? Почему вы так считаете?
7. Для какого типа мутаций характерна запись кариотипа в виде следующей формулы:  
А)  $2n-1$   
Б)  $3n$   
В)  $4n$   
Г)  $2n+1$   
Д)  $2n-2$

2. Оценочные средства для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине.

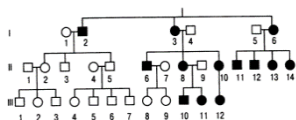
### Пример экзаменационного билета

Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации (ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)  
Кафедра общей и медицинской генетики

#### Билет № 2

для проведения экзамена по дисциплине «Общая и медицинская генетика»  
по специальности 30.05.01 «Медицинская биохимия»

1. Отбор и миграции в популяциях человека, их значение для динамики популяций. Ассортативные браки и их роль в патологии.
2. Молекулярно-генетические методы, основанные на полиморфизме генома, их применение.
3. Нарушение метаболизма углеводов. Гликогенозы. Клиника, генетика, диагностика, профилактика и лечение.
4. Ситуационная задача.  
Определить тип наследования и генотипы родителей и потомков в представленной родословной.



И.о. заведующего кафедрой \_\_\_\_\_

Воинова В.Ю.

и.о. заведующего кафедрой

Воинова В.Ю.

	Содержание	Стр.
1.	Общие положения	4
2.	Формы работы обучающихся, виды учебных занятий и их трудоёмкость	11
3.	Содержание дисциплины (модуля)	12
4.	Тематический план дисциплины (модуля)	14
5.	Организация текущего контроля успеваемости обучающихся	22
6.	Организация промежуточной аттестации обучающихся	24
7.	Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю)	29
8.	Методические указания обучающимся по освоению дисциплины (модуля)	35
9.	Учебно-методическое, информационное и материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)	36
	Приложения:	
1)	Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине (модулю).	39
2)	Оценочные средства для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю).	41