

МИНОБРНАУКИ РОССИИ  
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«ВОРОНЕЖСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
(ФГБОУ ВО «ВГУ»)

СОГЛАСОВАНО

Заместитель главного врача по научной  
и организационно-методической работе  
ООО «Клиника «Город здоровья»

Е.А. Кудашова

\_\_\_\_\_.20

УТВЕРЖДАЮ

Заведующий кафедрой  
генетики, цитологии  
и биоинженерии

В.Н. Попов  
24.05.2019

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**  
**Б1.Б.47 Медицинская генетика**

1. Шифр и наименование специальности: 30.05.01 Медицинская биохимия
2. Специализация: Медицинская биохимия
3. Квалификация выпускника: врач-биохимик
4. Форма обучения: очная
5. Кафедра, отвечающая за реализацию дисциплины: генетики, цитологии и биоинженерии
6. Составители программы: Сыромятников Михаил Юрьевич к.б.н., доц.;  
Гуреев Артем Петрович - ассистент
7. Рекомендована: научно-методическим советом медико-биологического факультета,  
протокол № 2 от 15.05.2019
8. Учебный год: 2021/2022 Семестр(ы): 6

## 9. Цели и задачи учебной дисциплины:

Цель изучения данной дисциплины: обучение студентов применению генетических методов в диагностике болезней и принципам профилактики наследственной патологии, заложить основы генетических подходов при решении любых врачебных задач.

Основные задачи дисциплины:

1) приобретение студентами навыков осмотра больных и их родственников, направленных на выявление врожденной и наследственной патологии, установление клинических особенностей наследственной патологии и объективного статуса пациентов, оценку диагностической, прогностической ценности обнаруживаемых симптомов и морфогенетических вариантов (микроаномалий развития);

2) понимание природы наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенеза, причин широкого клинического полиморфизма этиологически единых форм и генетической гетерогенности клинически сходных состояний;

3) обучение подходам и методам выявления индивидов с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний;

4) приобретение знаний и выработка навыков по диагностике наиболее распространенных форм наследственной патологии.

5) понимание целей, знание методов и возможностей медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики и просеивающих (скринирующих) программ;

6) понимание целей и возможностей современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики;

7) знание принципов взаимодействия медико-генетической службы со всеми службами практического здравоохранения и показаний для организации потока больных.

**10. Место учебной дисциплины в структуре ООП:** Учебная дисциплина «Медицинская генетика» относится к базовой части Блока1 «Дисциплины (модули)» Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия (специалист).

**11. Планируемые результаты обучения по дисциплине/модулю (знания, умения, навыки), соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (компетенциями выпускников):**

Компетенция		Планируемые результаты обучения
Код	Название	
ОПК-4	готовность к ведению медицинской документации	знать: основные виды медицинской документации и правила заполнения медицинской документации  уметь: оформлять медицинскую документацию согласно нормативным актам  владеть (иметь навык(и)): навыками заполнения историй болезней и выписок из историй болезни
ПК-4	готовность к проведению лабораторных и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта	знать: основные принципы проведения лабораторных генетических исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия генетически обусловленного заболевания

	наличия или отсутствия заболевания	<p>уметь: применять лабораторные генетические исследования для выявления наличия или отсутствия заболевания или врожденных или приобретенных мутаций</p> <p>владеть: навыками и приемами лабораторной диагностики, направленными на выявление наличия или отсутствия заболевания или врожденных или приобретенных мутаций</p>
ПК-5	готовность к оценке результатов лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания	<p>знать: принципы оценки результатов лабораторных генетических исследований, для распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания</p> <p>уметь: применять знания и навыки оценки результатов лабораторных генетических исследований, для выявления наличия или отсутствия заболевания</p> <p>владеть (иметь навык(и)): навыками использования результатов лабораторных генетических исследований, для постановки диагноза</p>

**12. Объем дисциплины в зачетных единицах/час. — 5/180.**

**Форма промежуточной аттестации - экзамен.**

### 13. Виды учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость	
	Всего	По семестрам
		6 семестр
Аудиторные занятия	50	50
в том числе: лекции	16	16
практические		
лабораторные	34	34
Самостоятельная работа	94	94
Контроль	36	36
Итого:	180	180

#### 13.1. Содержание дисциплины

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела дисциплины
<b>1. Лекции</b>		
1.1	Введение в медицинскую	Направления развития современной генетики, генетики

	генетику. Основные положения и понятия клинической генетики	человека, медицинской и клинической генетики. История и роль отечественных ученых в развитии медицинской генетики. Основные этапы развития генетики человека. Предмет и задачи медицинской генетики. Значимость медико-генетических знаний в практической работе. Место медицинской генетики в системе медицинских и биологических знаний, взаимосвязь медицинской генетики с другими науками. Роль наследственной патологии в структуре населения, мужского и женского бесплодия и т.д.
1.2	Принципы клинической диагностики наследственных болезней	Общие и частные аспекты наследственных заболеваний. Плейотропность действия генов, их множественный характер поражения при наследственной патологии. Первичная и вторичная плейотропия. Клинический аспект плейотропии, связанный с дифференциальной диагностикой синдромальной и несиндромальной патологии.
1.3	Геном человека. Наследственный материал и его изменчивость. Мутации и наследственная патология	Основные принципы организации генома человека. Наследственная изменчивость. Типы генных мутаций: миссенс- и нонсенс-мутации, делеции, дубликации, инверсии, мутации типа «сдвига рамки считывания», сплайсинговые мутации. Мутации митохондриальных генов как причины наследственных болезней. «Динамические мутации», или экспансия нуклеотидных повторов как причины «нового» класса наследственных болезней. Эффекты родительского происхождения мутаций: геномный импринтинг, генный и хромосомный импринтинг, однородительская дисомия. Разнообразие проявлений генных мутаций на разных уровнях (клинический, биохимический, молекулярно-генетический). Эффекты постнатальной реализации воздействия мутантных генов.
1.4	Методы диагностики	Основные этапы проведения клинико-генеалогического обследования. Родословная, легенда родословной, пробанд. Методика сбора генеалогической информации, ее особенности при различных видах патологии человека. Анализ медицинской документации. Возможные ошибки. Значение клинико-генеалогического метода в клинической практике для выяснения природы заболевания, оценки клинических проявлений, дифференциальной диагностики наследственных форм патологии, изучения генетической гетерогенности заболеваний, оценки риска возникновения новых случаев заболевания в семье, прогноза болезни, оптимизации и продолжительности жизни. Семиотика. Синдромологический метод.
1.5	Хромосомные болезни	Общая характеристика хромосомных болезней. Место хромосомных болезней в структуре наследственной патологии. Этиология. Цитогенетика хромосомных болезней. Классификация хромосомных болезней. Поли- и анеуплодии. Полные и частичные трисомии и моносомии. Мозаичные формы, транслокационные варианты. Хромосомный импринтинг. Однородительские дисомии. Семейная предрасположенность. Возраст родителей и частота хромосомных болезней у детей. Методы диагностики хромосомных болезней. Особенности клинических проявлений отдельных хромосомных синдромов: Дауна, Патау, Эдвардса, "кошачьего крика", Вольфа-Хиршхорна, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трипло-Х, полисомии по Y-хромосоме. Популяционные частоты. Особенности течения беременности при хромосомных синдромах. Характеристика клинической картины у новорожденных. Специфичность "набора" врожденных пороков развития и морфогенетических вариантов при хромосомных болезнях. Исходы хромосомных заболеваний. Возможности терапии и реабилитации больных.

1.6	Наследственные болезни обмена. Моногенные болезни	<p>Общая характеристика моногенной патологии. Распространенные и редкие формы. Распространенность болезней в различных популяциях, этнических группах и у представителей различных национальностей.</p> <p>Общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных заболеваний. Механизмы патогенеза моногенных заболеваний: специфичность мутаций, множественность метаболических путей, множественность функций белков.</p> <p>Примеры гено-и фенкопий моногенных заболеваний.</p> <p>Классификации моногенных заболеваний: этиологическая (генетическая), органно-системная, патогенетическая, в зависимости от типа обмена веществ.</p> <p>Наследственные болезни обмена. Современная классификация, краткая характеристика групп, трудности классификации. Моногенные болезни с установленной поврежденной биохимической функцией; болезни с идентифицированным продуктом мутантного гена. Схема патогенеза наследственных болезней обмена, метаболические блоки.</p>
1.7	Болезни с наследственным предрасположением. Генетика иммунного ответа. Генетика онкологических заболеваний	<p>Многообразие взаимоотношений наследственности и среды в развитии любых видов патологии. Наследственная и ненаследственная изменчивость. Роль наследственных и средовых факторов в возникновении широко распространенной неинфекционной патологии .</p> <p>Понятие о наследственной предрасположенности или подверженности. Генетический полиморфизм популяций. Суммарное (аддитивное) взаимодействие генов предрасположенности и специфических условий среды в развитии заболеваний. Конкретные механизмы реализации наследственного предрасположения. Порог подверженности.</p> <p>Общая характеристика мультифакториальных заболеваний: высокая частота в популяции; широкий ряд состояний от субклинических до выраженных клинических проявлений; половозрастные различия; особенности распространения генов предрасположенности и встречаемость болезней в семьях.</p> <p>Генетика некоторых форм злокачественных заболеваний. Моногенные и мультифакториально обусловленные формы. Примеры.</p> <p>Оценка риска профессиональных болезней с генетической точки зрения.</p> <p>Генетико-гигиеническое нормирование факторов окружающей среды и продуктов промышленного производства (принципы, методы, регламентация).</p> <p>Генетический мониторинг и прогнозирование генетических эффектов факторов окружающей среды.</p>
1.8	Общие принципы лечения наследственных болезней, профилактика наследственной патологии	<p>Лечение наследственных болезней. Общие принципы и подходы к терапии наследственной патологии. Симптоматическая терапия. Патогенетическое лечение.</p> <p>Этиологическая терапия наследственных болезней. Пути и методы (выбор вектора и тканей-мишеней для генотерапии).</p> <p>Генная терапия – введение генетического материала (ДНК или РНК) в клетку, функцию которой он изменяет. Генная инженерия – совокупность приемов, методов и технологий для получения рекомбинантных РНК и ДНК, выделения генов из клеток организма, осуществление манипуляций с генами и введения их в клетки других организмов.</p> <p>Этнические, географические, социальные факторы, обуславливающие различия в распространенности наследственной патологии. Генетико-демографические процессы и распространенность наследственных болезней. Виды и направления профилактики наследственных</p>

		<p>болезней: первичная и вторичная профилактика. Генотипическая и фенотипическая профилактика и подходы. Уровни профилактики: прегаметический, презиготический, пренатальный и постнатальный. Пути проведения профилактических мероприятий: управление пенетрантностью и экспрессивностью; элиминация эмбрионов и плодов; планирование семьи и деторождения; охрана окружающей среды. Формы профилактических мероприятий: медико-генетическое консультирование; пренатальная диагностика; массовые просеивающие (скринирующие) программы; периконцепционная профилактика, "генетическая" диспансеризация населения (регистры); охрана окружающей среды и контроль за мутагенностью факторов среды.</p>
1.9	Применение базовых методов молекулярной генетики при диагностики человека	-
1.10	Анализ генома человека с помощью электронных баз данных	-
1.11	Анализ кариотипа	-
1.12	Идентификация мутаций с помощью ПЦР-ПДРФ и мутагенной ПЦР-ПДРФ	-
1.13	Идентификация мутаций с помощью Taqman зондов	-
1.14	Секвенирование	-
1.15	NGS секвенирование	-
<b>2. Лабораторные работы</b>		
2.1	Введение в медицинскую генетику. Основные положения и понятия клинической генетики	-
2.2	Принципы клинической диагностики наследственных болезней	-
2.3	Геном человека. Наследственный материал и его изменчивость. Мутации и наследственная патология	-
2.4	Методы диагностики	-
2.5	Хромосомные болезни	-
2.6	Наследственные болезни обмена. Моногенные болезни	-
2.7	Болезни с наследственным предрасположением. Генетика иммунного ответа. Генетика онкологических заболеваний	-
2.8	Общие принципы лечения наследственных болезней, профилактика наследственной патологии	-
2.9	Применение базовых методов молекулярной генетики при диагностики человека	Выделение ДНК и РНК. Обратная транскрипция. Полимеразная цепная реакция. Электрофорез. ПЦР в реальном времени.
2.10	Анализ генома человека с помощью электронных баз данных	Поиск нуклеотидных последовательностей генов в системе Genbank. Подбор праймеров для амплификации генов. Работа в системе BLAST. База данных Central Mutation &

		SNP Databases. Поиск SNP ассоциированными с врожденными патологиями.
2.11	Анализ кариотипа	Микроскопия препарата хромосом человека в норме и при патологии.
2.12	Идентификация мутаций с помощью ПЦР-ПДРФ и мутагенной ПЦР-ПДРФ	Подбор праймеров и эндонуклеаз рестрикции для идентификации мутаций в гене. Принцип проведения мутагенной ПЦР-ПДРФ.
2.13	Идентификация мутаций с помощью Taqman зондов	Разработка Taqman зондов для идентификации мутаций, оптимизация реакции, основные принципы проведения анализа.
2.14	Секвенирование	Подготовка проб к проведению секвенирования по Сенгеру. Очистка продукта ПЦР, лигирование ДНК в плазмиду.
2.15	NGS секвенирование	Подготовка проб к проведению NGS секвенирования на платформе Ion tor-rent. Анализ выходных данных.

### 13.2. Темы (разделы) дисциплины и виды занятий

№ п/п	Наименование темы (раздела) дисциплины	Виды занятий (часов)			
		Лекции	Лабораторные	Самостоятельная работа	Всего
1	Введение в медицинскую генетику. Основные положения и понятия клинической генетики	2	-	10	12
2	Принципы клинической диагностики наследственных болезней	2	-	10	12
3	Геном человека. Наследственный материал и его изменчивость. Мутации и наследственная патология	2	-	4	6
4	Методы диагностики	2	-	5	7
5	Хромосомные болезни	2	-	5	7
6	Наследственные болезни обмена. Моногенные болезни	2	-	5	7
7	Болезни с наследственным предрасположением. Генетика иммунного ответа. Генетика онкологических заболеваний	2	-	10	12
8	Общие принципы лечения наследственных болезней, профилактика наследственной патологии	2	-	10	12
9	Применение базовых методов молекулярной генетики при диагностике человека	-	4	5	9
10	Анализ генома человека с помощью электронных баз данных	-	4	5	9
11	Анализ кариотипа	-	4	5	9
12	Идентификация мутаций с помощью ПЦР-ПДРФ и мутагенной ПЦР-ПДРФ	-	10	5	15
13	Идентификация мутаций с помощью Taqman зондов	-	4	5	9
14	Секвенирование	-	4	5	9
15	NGS секвенирование	-	4	5	9
	Контроль				36
	Итого:	16	34	94	180

### 14. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины

Студенты знакомятся с теоретическим материалом в процессе лекционного курса, самостоятельно прорабатывают и усваивают теоретические знания с использованием рекомендуемой учебной литературы, учебно-методических пособий, согласно указанному списку (п.15).

На лабораторных занятиях студенты либо индивидуально, либо в составе малой группы выполняют учебно-исследовательскую работу. В ходе выполнения лабораторных работ студенты приобретают навыки обращения с биологическими объектами, лабораторным оборудованием и инструментарием, самостоятельно осуществляют эксперименты, регистрируют, анализируют и интерпретируют результаты генетических исследований. Результаты учебно-исследовательской работы, включая необходимые расчеты, заключения и выводы, ответы на вопросы (задания) оформляются в рабочей тетради студента в виде протокола исследования. В конце лабораторного занятия результаты и материалы учебно-исследовательской работы докладываются преподавателю, при необходимости обсуждаются в группе (отчет о лабораторном занятии). В случаях пропуска лабораторного занятия по каким-либо причинам студент обязан его самостоятельно выполнить под контролем преподавателя во время индивидуальных консультаций.

Текущая аттестация обеспечивает проверку освоения учебного материала, приобретения знаний, умений и навыков в процессе аудиторной и самостоятельной работы студентов, формирования общепрофессиональной компетенции (ОПК-4) и профессиональных компетенций (ПК - 4, 5).

Текущие аттестации включают в себя регулярные отчеты студентов по лабораторным работам, выполнение тестовых заданий к лекциям и разделам медицинской генетики.

При подготовке к текущей аттестации студенты изучают и конспектируют рекомендуемую преподавателем учебную литературу по темам лекционных и лабораторных занятий, самостоятельно осваивают понятийный аппарат, закрепляют теоретические знания.

Планирование и организация текущих аттестаций знаний, умений и навыков осуществляется в соответствии с содержанием рабочей программы и календарно-тематическим планом с применением фонда оценочных средств.

Текущая аттестация является обязательной, ее результаты оцениваются в балльной системе и по решению кафедры могут быть учтены при промежуточной аттестации обучающихся. Формой промежуточной аттестации знаний, умений и навыков обучающихся является устный экзамен.

Обучение лиц с ограниченными возможностями здоровья осуществляется с учетом их индивидуальных психофизических особенностей и в соответствии с индивидуальной программой реабилитации.

Лица с нарушением слуха на лекционных занятиях и лабораторных занятиях при необходимости могут находиться с ассистентом, а так же, сурдопереводчиком и тифлосурдопереводчиком.

Промежуточная аттестация для лиц с нарушениями слуха проводится в письменной форме, при этом используются общие критерии оценивания. При необходимости, время подготовки на экзамене может быть увеличено.

Для лиц с нарушением зрения допускается аудиальное предоставление информации (например, с использованием программ-синтезаторов речи), а так же использование на лекциях звукозаписывающих устройств (диктофонов и т.д.). На лекционных занятиях и лабораторных занятиях при необходимости допускается присутствие ассистента.

При проведении промежуточной аттестации для лиц с нарушением зрения тестирование может быть заменено на устное собеседование по вопросам. При необходимости, время подготовки на экзамене может быть увеличено.

Лица с нарушениями опорно-двигательного аппарата с учетом состояния их здоровья часть занятий может быть реализована дистанционно. На лекционных занятиях и лабораторных занятиях при необходимости допускается присутствие ассистента



Промежуточная аттестация для лиц с нарушениями опорно-двигательного аппарата проводится на общих основаниях, при необходимости процедура экзамена может быть реализована дистанционно.

## 15. Перечень основной и дополнительной литературы, ресурсов интернет, необходимых для освоения дисциплины

а) основная литература:

№ п/п	Источник
1	Генетика человека с основами общей генетики / Н.А. Курчанов .— Санкт-Петербург : СпецЛит, 2010 .— 64 с. — URL: <a href="http://biblioclub.ru/index.php?page=book&amp;id=105728">http://biblioclub.ru/index.php?page=book&amp;id=105728</a>
2	Генетика человека с основами общей генетики / Н.А. Курчанов .— Санкт-Петербург : СпецЛит, 2009 .— 192 с. - URL: <a href="http://biblioclub.ru/index.php?page=book&amp;id=105726">http://biblioclub.ru/index.php?page=book&amp;id=105726</a>
3	Жимулев И. Ф. Общая и молекулярная / И.Ф. Жимулев ; отв. ред.: Е.С. Беляева, А.П. Акифьев .— Новосибирск : Сиб. университет. изд-во, 2007 .— 478 с.

б) дополнительная литература:

№ п/п	Источник
1	Медицинская генетика / И.К. Гайнутдинов, Э.Д. Рубан .— Ростов н/Д : Феникс, 2009 .— 314 с.
2	Общая и медицинская генетика : Лекции и задачи / Р.Г. Заяц, В.Э. Бутвиловский, И.В. Рачковская, В.В. Давыдов .— Ростов н/Д : Феникс, 2002 .— 314 с.
3	Медицинская генетика : Учебник для студ. мед. училищ и колледжей / Н. П. Бочков, А. Ю. Асанов, Н. А. Жученко и др. ; Под ред. Н.П. Бочкова .— М. : Academia, 2003 .— 190 с.
4	Общая и медицинская генетика : Учебное пособие для студ. мед. вузов / В.П. Щипков, Г.Н. Кривошеина .— М. : Академия, 2003 .— 252 с.
5	Клиническая генетика : Учебник для студ. мед. вузов / Н.П. Бочков .— М. : Гэотар-МЕД, 2002 .— 447 с.
6	Основы цитологии и генетики / А.П. Николаев – М. : Изд-во - МГТУ им. Н.Э. Баумана. - 2011. - 39 с. - URL: <a href="http://e.lanbook.com/books/element.php?pl1_id=52549">http://e.lanbook.com/books/element.php?pl1_id=52549</a>
7	Медицинская цитогенетика / С.Г. Ворсанова, Ю.Б. Юров, В.Н. Чернышов. – М. : МЕДПРАКТИКА-М, 2006. – 300 с.
8	Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина [и др.]. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. — 192 с.
9	Молекулярная биология / А.С. Коничев, Г.А. Севастьянова. - М. : Академия, 2005. – 400 с.

в) информационные электронно-образовательные ресурсы (официальные ресурсы интернет):

№ п/п	Ресурс
1	Электронный каталог Научной библиотеки Воронежского государственного университета. – <a href="http://www.lib.vsu.ru">http://www.lib.vsu.ru</a>
2	ЭБС Университетская библиотека онлайн. – URL: <a href="http://biblioclub.ru">http://biblioclub.ru</a>

## 16. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы

№ п/п	Источник
	Практикум по молекулярной генетики и биоинженерии / М.Ю. Сыромятников, О.С. Машкина, В.Н. Попов. – Воронеж: ИПЦ ВГУ, 2016. – 54 с.

## 17. Информационные технологии, используемые для реализации учебной дисциплины, включая программное обеспечение и информационно-справочные системы (при необходимости)

DreamSpark (неограниченное кол-во настольных и серверных операционных систем Microsoft для использования в учебном и научном процессе) - лицензия действует до 31.12.2019, дог. 3010-15/1102-16 от 26.12.2016.

Microsoft Office Professional 2003 Win32 Russian, бессрочная лицензия Academic Open, дог. 0005003907-24374 от 23.10.2006.

Офисная система LibreOffice 4.4.4 (Свободно распространяемое программное обеспечение)

Microsoft Windows Professional 8.1 Russian Upgrade Academic Open License No Level. Бессрочная лицензия Academic OLP, дог. 3010-07/73-14 от 29.05.2014.

### 18. Материально-техническое обеспечение дисциплины:

Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа (г.Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.І, ауд. 190)	Специализированная мебель, проектор Acer X115H DLP, экран для проектора, ноутбук Lenovo G580 с возможностью подключения к сети «Интернет»
Помещение для хранения и профилактического обслуживания учебного оборудования (г.Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.І, ауд. 184а)	Ноутбук Lenovo G580 с возможностью подключения к сети «Интернет»
Учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа, текущего контроля и промежуточной аттестации (г.Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.І, ауд. 187)	Специализированная мебель, микроскопы тринокулярные ЛОМО Микмед-6 (4 шт.); термостат суховоздушный ТС-1/80 СПУ; проектор NEC V281W, ноутбук HP 530 KDO 92; шкаф сушильный ШСвП-80; автоклав ГК-100-3, экран для проектора, транслюминатор TCP-20LM; центрифуга Z36K, холодильник Exqvisit; весы аналитические OHAUS PA-64С, цитологические препараты животных клеток
Дисплейный класс, аудитория для проведения групповых и индивидуальных консультаций, помещение для самостоятельной работы (г.Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.І, ауд. 67)	Специализированная мебель, компьютеры (системный блок Intel Celeron CPU 430 1.8 GHz, монитор Samsung SyncMaster 17) (12 шт.) с возможностью подключения к сети «Интернет»
Компьютерный класс, аудитория для проведения групповых и индивидуальных консультаций, помещение для самостоятельной работы (г.Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.І, ауд. 40/5)	Специализированная мебель, компьютеры (системный блок Pentium Dual Core CPU E6500, монитор LG Flatron L1742 (17 шт.) с возможностью подключения к сети «Интернет»
Компьютерный класс, помещение для самостоятельной работы (г.Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.І, ауд. 40/3)	Специализированная мебель, компьютеры (системный блок Intel Core i5-2300 CPU, монитор LG Flatron E2251 (10 шт.) с возможностью подключения к сети «Интернет»

### 19. Фонд оценочных средств:

#### 19.1. Перечень компетенций с указанием этапов формирования и планируемых результатов обучения

Код и содержание компетенции (или ее части)	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенции посредством формирования знаний, умений, навыков)	Этапы формирования компетенции (разделы (темы) дисциплины или модуля и их наименование)	ФОС* (средства оценивания)
ОПК-4 - готовность к ведению медицинской документации	Знать основные виды медицинской документации и правила заполнения медицинской документации	7 Болезни с наследственным предрасположением. Генетика иммунного ответа. Генетика онкологических заболеваний 8 Общие принципы лечения наследственных болезней, профилактика наследственной патологии	Тест
	Уметь оформлять медицинскую документацию согласно нормативным актам		
	Владеть навыками заполнения историй болезней и выписок из историй болезни		
ПК-4 – готовность к проведению лабораторных и иных исследований	Знать основные принципы проведения лабораторных генетических	1 Введение в медицинскую генетику. Основные положения и понятия клинической генетики	Тест
		2 Принципы клинической	

в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания	исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия генетически обусловленного заболевания	диагностики наследственных болезней 4 Методы диагностики 6 Наследственные болезни обмена. Моногенные болезни 7 Болезни с наследственным предрасположением. Генетика иммунного ответа. Генетика онкологических заболеваний	Темы рефератов
	Уметь применять лабораторные генетические исследования для выявления наличия или отсутствия заболевания или врожденных или приобретенных мутаций		
	Владеть навыками и приемами лабораторной диагностики, направленными на выявление наличия или отсутствия заболевания или врожденных или приобретенных мутаций		
ПК-5 – готовность к оценке результатов лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания	Знать принципы оценки результатов лабораторных генетических исследований для распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия генетического заболевания	1 Введение в медицинскую генетику. Основные положения и понятия клинической генетики 2 Принципы клинической диагностики наследственных болезней 3 Геном человека. Наследственный материал и его изменчивость. Мутации и наследственная патология 4 Методы диагностики 5 Хромосомные болезни 6 Наследственные болезни обмена. Моногенные болезни 7 Болезни с наследственным предрасположением. Генетика иммунного ответа. Генетика онкологических заболеваний 8 Общие принципы лечения наследственных болезней, профилактика наследственной патологии	Тест
	Уметь применять знания и навыки оценки результатов лабораторных генетических исследований, для выявления наличия или отсутствия генетически обусловленного заболевания		
	Владеть навыками использования результатов лабораторных генетических исследований, для постановки диагноза		
<b>Промежуточная аттестация</b>			Комплект КИМ

## 19.2 Описание критериев и шкалы оценивания компетенций (результатов обучения) при промежуточной аттестации

Для оценивания результатов обучения на экзамене используются следующие показатели:

- 1) знание основных видов медицинской документации и правил заполнения медицинской документации;
- 2) знание основных принципов проведения лабораторных генетических исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия генетически обусловленного заболевания;

- 3) знание принципов оценки результатов лабораторных генетических исследований для распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия генетического заболевания;
- 4) знание методов и приемов формулировки задач генетических исследований человека, планирования, подбора адекватных методов, сбора, обработки, анализа данных и публичного их представление с учетом требований информационной безопасности
- 5) умение оформлять медицинскую документацию согласно нормативным актам;
- 6) умение применять лабораторные генетические исследования для выявления наличия или отсутствия заболевания или врожденных или приобретенных мутаций;
- 7) умение применять знания и навыки оценки результатов лабораторных генетических исследований, для выявления наличия или отсутствия генетически обусловленного заболевания
- 8) умение организовывать научные исследований в области генетики человека, формулировать задачи исследования, планирования, подбора адекватных методов, сбора, обработки, анализ данных и публичного их представление с учетом требований информационной безопасности для проведения научных исследований
- 9) владение навыками заполнения историй болезней и выписок из историй болезни;
- 10) владение навыками и приемами лабораторной диагностики, направленными на выявление наличия или отсутствия заболевания или врожденных или приобретенных мутаций;
- 11) владение навыками использования результатов лабораторных генетических исследований, для постановки диагноза;
- 12) владение навыками организации и проведения научных генетических исследований, формулировки задач исследований, планирования, подбора адекватных методов, сбора, обработки, анализ данных и публичного их представление с учетом требований информационной безопасности.

Для оценивания результатов обучения на экзамене используется 4-балльная шкала: «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно».

Соотношение показателей, критериев и шкалы оценивания результатов обучения.

Критерии оценивания компетенций	Уровень сформированности компетенций	Шкала оценок
Полное соответствие ответа обучающегося всем перечисленным критериям. Продемонстрировано знание основных принципов проведения лабораторных генетических исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия генетически обусловленного заболевания, умение применять лабораторные генетические исследования для выявления наличия или отсутствия заболевания или врожденных или приобретенных мутаций, владение навыками и приемами лабораторной диагностики, направленными на выявление наличия или отсутствия заболевания или врожденных или приобретенных мутаций.	Повышенный уровень	Отлично
Ответ на контрольно-измерительный материал не соответствует одному из перечисленных показателей, но обучающийся дает правильные ответы на дополнительные вопросы. Недостаточно продемонстрировано знание основных принципов проведения лабораторных генетических исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия генетически обусловленного заболевания.	Базовый уровень	Хорошо
Ответ на контрольно-измерительный материал не соответствует любым двум из перечисленных показателей, обучающийся дает неполные ответы на дополнительные вопросы. Демонстрирует частичные знания основных принципов проведения лабораторных	Пороговый уровень	Удовлетворительно

генетических исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия генетически обусловленного заболевания и умения применять лабораторные генетические исследования для выявления наличия или отсутствия заболевания или врожденных или приобретенных мутаций.		
Ответ на контрольно-измерительный материал не соответствует любым трем из перечисленных показателей. Обучающийся демонстрирует отрывочные, фрагментарные знания, допускает грубые ошибки.	–	Неудовлетворительно

### **19.3 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующие этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы**

#### **19.3.1 Перечень вопросов к экзамену:**

1. Основные задачи медицинской генетики.
2. История и роль отечественных ученых в развитии медицинской генетики.
3. Плейотропность действия генов.
4. Типы генных мутаций.
5. Мутации митохондриальных генов как причины наследственных болезней.
6. Геномный генный и хромосомный импринтинг.
7. Эффекты постнатальной реализации воздействия мутантных генов.
8. Основные методы диагностики наследственных заболеваний.
9. Клинико-генеалогический метод.
10. Анализ медицинской документации и возможные ошибки.
11. Семиотика. Синдромологический метод.
12. Общая характеристика хромосомных болезней.
13. Классификация хромосомных болезней.
14. Методы диагностики хромосомных болезней.
15. Общая характеристика моногенной патологии.
16. Распространенность болезней в различных популяциях людей.
17. Классификации моногенных заболеваний.
18. Наследственные болезни обмена.
19. Наследственная предрасположенность.
20. Генетика злокачественных заболеваний.
21. Генетический мониторинг и прогнозирование генетических эффектов.
22. Клинический полиморфизм.
23. Наследственные патологии при аутосомно-рецессивном типе наследования.
24. Популяционная генетика в медицине.
25. Причины врожденных пороков развития.
26. Малые аномалии развития.
27. Методы профилактики наследственных заболеваний.
28. Медико-генетическое консультирование.
29. Основные методы лечения наследственных болезней.
30. Классификация генных болезней.
31. Методы пренатальной диагностики.
32. Особенности прогрессирующих мышечных дистрофий.
33. Генетика иммунного ответа.
34. Медико-генетическое консультирование.
35. Инвазивные методы пренатальной диагностики и для чего они используются.
36. Особенности осмотра и физикального обследования пациентов при подозрении на наследственную патологию.
37. Особенности клинических проявлений наследственной патологии.

38. Лечение наследственных болезней.

39. Генная терапия

## Пример контрольно-измерительного материала для экзамена

УТВЕРЖДАЮ  
Заведующий кафедрой генетики, цитологии и биоинженерии  
В.Н. Попов

Специальность	30.05.01 Медицинская биохимия
Дисциплина	Б1.Б.47 Медицинская генетика
Форма обучения	очная
Вид контроля	Экзамен
Вид аттестации	промежуточный

### Контрольно-измерительный материал № 1

1. Клинико-генеалогический метод.
2. Генная терапия.

Преподаватель

М.Ю. Сыромятников

### Критерии оценки:

«отлично» выставляется студенту, если он раскрывает вопросы по теме билета и отвечает на дополнительные вопросы.

«хорошо» выставляется студенту, если он раскрывает вопросы билета, но не отвечает на некоторые дополнительные вопросы.

«удовлетворительно» выставляется студенту, если он отвечает билет по наводящим вопросам и неточно отвечает на дополнительные вопросы.

«неудовлетворительно» выставляется студенту, если он не раскрывает темы по вопросам билета и не отвечает на дополнительные вопросы.

### 19.3.2 Темы рефератов

1. Семья как объект медико-генетического наблюдения.
2. Необходимость семейного подхода при обследовании пациентов
3. Пороки развития: первичные и вторичные.
4. Современные методы исследования хромосом.
5. Цитогенетические методы.
6. Общеклинические особенности проявлений наследственных болезней
7. Прямые и непрямые методы диагностики.
8. Молекулярно-генетические методы.
9. Дородовая (пренатальная), доклиническая (пресимптоматическая) диагностика и диагностика гетерозиготных состояний.
10. Значение цитогенетического метода в клинической практике
11. Исходы хромосомных заболеваний.
12. Возможности терапии и реабилитации больных.
13. Специфичность "набора" врожденных пороков развития и морфогенетических вариантов при хромосомных болезнях.
14. Моногенные синдромы множественных врожденных пороков развития.
15. Наследственные болезни обмена.
16. Современная классификация, краткая характеристика групп, трудности классификации.
17. Схема патогенеза наследственных болезней обмена, метаболические блоки.

18. Общие принципы лечения наследственных болезней, реабилитации и социальной адаптации больных.
19. Генно-инженерные подходы к лечению наследственных болезней.
20. Генетика некоторых форм злокачественных заболеваний.
21. Экологическая генетика.
22. Проявление действия генов в зависимости от среды.
23. Генетический полиморфизм – основа индивидуальных реакций на факторы среды как дифференцированное проявление действия генов.
24. Оценка риска профессиональных болезней с генетической точки зрения.
25. Генетико-гигиеническое нормирование факторов окружающей среды и продуктов промышленного производства (принципы, методы, регламентация).
26. Медико-генетическое консультирование.
27. Формы профилактических мероприятий.
28. Генетический мониторинг и прогнозирование генетических эффектов факторов окружающей среды.
29. Пренатальная диагностика.
30. Деонтологические и этические вопросы, возникающие при проведении дородовой диагностики.
31. Диагностика гетерозиготных состояний в профилактике наследственных болезней.
32. Значение мероприятий по охране окружающей среды для профилактики мутагенных и тератогенных эффектов.

#### **Критерии оценки:**

«зачтено» ставится студенту, если он раскрыл тему реферата, опираясь на современные исследования, в тексте отсутствуют орфографические и синтаксические ошибки, стилистических погрешностей, соблюдены требования к оформлению.

«не зачтено» ставится студенту, если он не раскрыл тему реферата.

#### **19.3.2 Примеры тестовых заданий**

1. Мутации, связанные с изменением структуры гена, называется  
Генные  
Хромосомные  
Геномные  
Индукцированные
2. Увеличение числа отдельных хромосом в кариотипе называется  
Полисомия  
Анеуплодия  
Полипloidия  
Моносомия
3. Утрата участка хромосомы или гена называется  
Дупликация  
Инверсия  
Делеция  
Транслокация
4. Заболевания с наследственной предрасположенностью, причиной которых является совокупное действие мутаций в нескольких локусах хромосом – это  
Наследственные  
Моногенные  
Хромосомные  
Мультифакториальные
5. Хромосомы кариотипа человека, определяющие все признаки, кроме половой принадлежности, называется

Мезосомы  
Аутосомы  
Пероксисомы  
Хроматиды

6. По какому типу наследуется дальтонизм

Аутосомно-доминантный  
Аутосомно-рецессивный  
Сцепленный с полом рецессивный  
Сцепленный с полом доминантный

7. К какому типу болезней относится глухонмота

Моногенные  
Мультифакториальные  
Хромосомные  
Ненаследственные

8. К какому типу болезней относится синдром клайнфельтера

Моногенные  
Мультифакториальные  
Хромосомные  
Ненаследственные

9. Какой кариотип характерен для больного с синдромом патау

45; хо  
47; хх + 13  
47; хх + 21  
49; ххху

10. В какую хромосомную аномалию можно заподозрить у больного с такими симптомами как низкий рост, боковые кожные складки на шее, неразвитые вторичные половые признаки

Синдром патау  
Синдром трисомия х  
Синдром шерешевского-тернера  
Синдром дауна 19

11. Метод антропогенетики, основанный на прослеживании признака в ряду поколений, называется

Генеалогический  
Биохимический  
Цитологический  
Близнецовый

12. Метод изучения рельефа кожи на пальцах, ладонях, подошвенных поверхностях стоп, называется

Генеалогический  
Близнецовый  
Цитологический  
Дерматоглифический

13. Какой из методов лечения применяются для лечения синдактилии

Заместительная терапия  
Хирургическая операция  
Витамиотерапия  
Диетотерапия

14. Какой из методов лечения наследственных заболеваний применяется для лечения фенилкетонурии

Заместительная терапия  
Хирургическая операция



Витамиотерапия

Диетотерапия

15. В каком возрасте у больного появляются признаки подагры

В первые недели жизни

В эмбриональном периоде

В пожилом возрасте

В зрелом возрасте

**Критерии оценки:**

«отлично» выставляется студенту, если он набирает 75-100 % от максимально возможного балла за тест.

«хорошо» выставляется студенту, если он набирает 50-74 % от максимально возможного балла за тест.

«удовлетворительно» выставляется студенту, если он набирает 30-49 % от максимально возможного балла за тест.

«неудовлетворительно» выставляется студенту, если он набирает менее 49 % от максимально возможного балла за тест.

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

Оценка знаний, умений и навыков, характеризующая этапы формирования компетенций в рамках изучения дисциплины осуществляется в ходе текущей и промежуточной аттестаций.

Текущая аттестация проводится в соответствии с Положением о текущей аттестации обучающихся по программам высшего образования Воронежского государственного университета. Текущая аттестация проводится в формах: устного опроса (индивидуальный опрос); письменных работ (лабораторные работы, реферат); тестирования. Критерии оценивания приведены выше.

Промежуточная аттестация проводится в соответствии с Положением о промежуточной аттестации обучающихся по программам высшего образования.

Контрольно-измерительные материалы промежуточной аттестации включают в себя теоретические вопросы, позволяющие оценить уровень полученных знаний.

При оценивании используются количественные шкалы оценок. Критерии оценивания приведены выше.

## ЛИСТ СОГЛАСОВАНИЙ

### РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Специальность \_\_\_\_\_ 30.05.01 Медицинская биохимия \_\_\_\_\_

Дисциплина \_\_\_\_\_ Б1.Б.47 Медицинская генетика \_\_\_\_\_

Специализация \_\_\_\_\_ врач-биохимик \_\_\_\_\_

Форма обучения \_\_\_\_\_ очная \_\_\_\_\_

Учебный год \_\_\_\_\_ 2021/2022 \_\_\_\_\_

Ответственный исполнитель

Зав. каф. генетики, цитологии  
и биоинженерии

\_\_\_\_\_ В.Н. Попов \_\_\_\_\_ 20

Исполнители

Доц. каф. генетики, цитологии  
и биоинженерии

\_\_\_\_\_ М.Ю. Сыромятников \_\_\_\_\_ 20

Асс. каф. генетики, цитологии  
и биоинженерии

\_\_\_\_\_ А.П. Гуреев \_\_\_\_\_ 20

СОГЛАСОВАНО

Куратор ООП по специальности \_\_\_\_\_ \_\_\_\_\_ \_\_\_\_\_ 20

Начальник отдела обслуживания ЗНБ \_\_\_\_\_ Н.В. Белодедова \_\_\_\_\_ 20

Программа рекомендована НМС медико-биологического факультета  
протокол № 2 от 15.05.2019