



УРАЛЬСКИЙ
МЕДИЦИНСКИЙ
ИНСТИТУТ

**Автономная некоммерческая организация
высшего образования
«Уральский медицинский институт»**



УРАЛЬСКИЙ
МЕДИЦИНСКИЙ
ИНСТИТУТ

**ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ**

Сертификат: 02227AB300C6B10AAF4808C5533123FD05
Владелец: Крылов Олег Николаевич
Действителен: с 08.08.2024 г. до 08.11.2025 г.

Рабочая программа дисциплины

Б1.В.ДВ.02.01 Медицинская генетика

Часть, формируемая участниками образовательных отношений

Специальность 31.05.01 Лечебное дело

квалификация: врач-лечебник (врач-терапевт участковый)

Форма обучения: очная

Срок обучения: 6 лет

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании Ученого совета института (протокол № 3 от 02.06.2025 г.) и утверждена приказом ректора № 49 от 02.06.2025 г.

Нормативно-правовые основы разработки и реализации рабочей программы дисциплины:

1) Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования – специалитет по специальности 31.05.01 Лечебное дело, утвержденный Приказом Министра науки и высшего образования Российской Федерации от 12.08.2020 № 988.

2) Профессиональный стандарт «Врач-лечебник (врач-терапевт участковый)», утвержденный приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 21 марта 2017 г. № 293н

3) Общая характеристика образовательной программы.

4) Учебный план образовательной программы.

5) Устав и локальные акты Института.

1. Общие положения

1.1. Цель и задачи освоения дисциплины

1.1.1. Целью освоения учебной дисциплины Медицинская генетика является:

сформировать систему компетенций для усвоения теоретических основ и закономерностей функционирования молекулярно-генетических механизмов, в том числе, понимание алгоритмов работы с генетическими базами данных, получения генетической информации и ее интерпретации.

Задачи, решаемые в ходе освоения программы дисциплины:

- изучить биохимические и цитологические основы наследственности;
- изучить закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- освоить методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- изучить основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
- изучить основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.
- освоить и научиться применять правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;

1.2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина Медицинская генетика изучается в 3 семестре и относится к части, формируемой участниками образовательных отношений Блока Б1. Является дисциплиной по выбору.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 3 з.е.

Основные знания, необходимые для изучения дисциплины, формируются в процессе предшествующего обучения в ходе таких дисциплин, как: Биология; Биоорганическая химия; Иностранный язык; История России; Латинский язык; Математика; Медицинская информатика. Системы искусственного интеллекта; Научная деятельность; Общий уход за больными, первичная медико-санитарная помощь; Основы российской государственности; Правоведение; Психология и педагогика; Сестринское дело; Физика; Химия; Экономика, менеджмент качества.

Дисциплина является предшествующей для изучения таких дисциплин, как: Акушерство и гинекология; Анестезиология, реанимация, интенсивная терапия; Возрастная анатомия; Генетические технологии в медицине; Геронтология, гериатрия; Гигиена; Госпитальная терапия; Госпитальная хирургия; Дерматовенерология; Детская хирургия; Иммунология; Инфекционные болезни; Клиническая патологическая анатомия; Клиническая патофизиология; Клиническая фармакология; Лучевая диагностика, лучевая

терапия; Медицина, основанная на доказательствах; Медицинская реабилитация; Микробиология; Неврология, нейрохирургия; Неонатология, перинатология; Общая хирургия; Общественное здоровье и здравоохранение, экономика здравоохранения; Онкология; Организация и управление медицинской деятельностью; Оториноларингология; Офтальмология; Патологическая анатомия; Патофизиология; Педиатрия; Поликлиническая терапия; Пропедевтика внутренних болезней; Профессиональные болезни; Психиатрия; Русский язык, культура речи; Стоматология; Судебная медицина; Топографическая анатомия и оперативная хирургия; Травматология и ортопедия; Урология; Факультетская терапия; Факультетская хирургия; Фармакология; Фтизиатрия; Эндокринология; Эпидемиология.

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

Код и наименование компетенции выпускника	Наименование индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), практике
Общепрофессиональные компетенции		
ОПК-5 Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач	ИОПК-5.1 Демонстрирует знание структурно-функциональных особенностей органов и систем, молекулярных механизмов физиологических и патологических процессов, а также принципов их диагностической оценки. ИОПК-5.2 Способен интерпретировать данные лабораторных и инструментальных исследований, сопоставлять морфологические изменения с клиническими проявлениями заболеваний и применять эти знания в диагностическом процессе. ИОПК-5.3 Владеет методиками комплексной оценки состояния пациента, включая анализ результатов современных методов диагностики и их	Знать: - основные законы наследственности и их проявление у человека; - молекулярно-генетические механизмы наследственных заболеваний; - принципы генетической диагностики (кариотипирование, пцр, секвенирование, fish-анализ); - классификацию наследственных болезней (хромосомные, моногенные, мультифакториальные); - основы генетического консультирования и профилактики наследственной патологии. Уметь: - составлять и анализировать родословные; - интерпретировать результаты генетических тестов; - консультировать семьи по вопросам наследственного риска; - применять принципы пренатальной и предиктивной диагностики;

	интеграцию в клиническое мышление.	- использовать генетические скрининги (неонатальный, преемственный). Владеть: - навыками работы с генетическими картами и базами данных; - алгоритмами диагностики наследственных болезней; - методами расчета генетического риска (например, при планировании беременности); - принципами этики генетического консультирования; - современными подходами к генной терапии (CRISPR-Cas9).
Профессиональные компетенции		
ПК-2. Проведение обследования пациента с целью установления диагноза	ИПК-2.1 Сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента.	Знать: - основные принципы и этапы сбора жалоб пациента; - методику сбора анамнеза жизни (перенесенные заболевания, наследственность, аллергоанамнез, вредные привычки, условия труда и быта); - методику сбора анамнеза заболевания (начало, развитие, динамика симптомов, проведенное лечение); - особенности опроса пациентов с различной патологией (кардиологической, пульмонологической, гастроэнтерологической и др.); - основы медицинской деонтологии и этики при общении с пациентом. Уметь: - проводить опрос пациента, выявляя основные и дополнительные жалобы; - формулировать предварительный диагноз на основании жалоб и анамнеза;

		- анализировать данные анамнеза жизни для выявления факторов риска заболеваний; - выделять ключевые симптомы, позволяющие дифференцировать заболевания; - грамотно документировать полученные данные в медицинской карте. Владеть: - навыками эффективной коммуникации с пациентом (активное слушание, уточняющие вопросы); - методикой структурированного сбора анамнеза; - навыками интерпретации полученных данных для постановки предварительного диагноза; - техникой ведения медицинской документации (история болезни, амбулаторная карта); способностью выявлять психоэмоциональное состояние пациента и адаптировать опрос в зависимости от него.
	ИПК-2.2 Проведение полного физикального обследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация).	Знать: - анатомо-физиологические особенности систем организма; - методики и последовательность проведения: общего осмотра, пальпации различных органов и систем, сравнительной и топографической перкуссии, аускультации сердца, легких и сосудов; - характерные физикальные симптомы при патологиях: дыхательной системы, сердечно-сосудистой системы, органов брюшной полости, нервной системы. Уметь:

		- проводить полный физикальный осмотр по системам: оценку общего состояния, исследование кожных покровов и видимых слизистых, пальпацию периферических лимфоузлов и щитовидной железы, исследование органов грудной клетки и брюшной полости; - выявлять и интерпретировать патологические симптомы: перкуторные звуки, аускультативные феномены, пальпаторные изменения; - документировать результаты обследования в медицинской карте. Владеть: - навыками проведения: поверхностной и глубокой пальпации, сравнительной и топографической перкуссии, аускультации с использованием фонендоскопа; - методикой последовательного системного обследования; техникой выявления специфических симптомов заболеваний.
	ИПК-2.3 Формулирование предварительного диагноза и составление плана лабораторных и инструментальных обследований пациента.	Знать: - основы клинического мышления и диагностического поиска; - критерии диагностики основных заболеваний по МКБ-11; - алгоритмы дифференциальной диагностики распространённых клинических синдромов; - современные методы лабораторной и инструментальной диагностики: показания, противопоказания, диагностическая ценность;

		- принципы доказательной медицины при выборе диагностических методов. Уметь: - формулировать предварительный диагноз на основании: данных анамнеза, результатов физикального обследования, анализа клинической картины; - составлять индивидуальный план обследования с учётом: предполагаемого диагноза, возраста пациента, сопутствующей патологии, экономической целесообразности; - интерпретировать результаты лабораторных и инструментальных исследований в контексте клинической картины; - корректировать план обследования при получении новых диагностических данных; - оформлять направление на исследования с чётким обоснованием необходимости каждого метода. Владеть: - методикой построения диагностических алгоритмов; - навыками выбора оптимальных методов диагностики для конкретной клинической ситуации; - техникой оформления медицинской документации при направлении на исследования; - принципами взаимодействия с клинико-диагностическими службами; методами оценки диагностической значимости полученных результатов.
	ИПК-2.6 Направление пациента на консультацию к врачам-специалистам при наличии медицинских показаний в соответствии	Знать: - нормативно-правовые акты, регламентирующие порядок направления на консультации: приказы Минздрава,

	с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи.	клинические рекомендации, стандарты оказания медицинской помощи; - показания для консультаций узких специалистов при различных нозологиях и клинических ситуациях; - перечень и профиль специалистов, доступных в медицинской организации; - правила оформления направлений на консультацию в соответствии с требованиями медицинской документации; - принципы преемственности между врачами разных специальностей. Уметь: - определять необходимость консультации специалиста на основании: клинической картины, данных обследования, сложности диагностического случая; - выбирать соответствующего специалиста с учетом профиля заболевания и необходимого объема специализированной помощи; - грамотно оформлять направление с указанием: цели консультации, предварительного диагноза, проведенных исследований, конкретных вопросов к специалисту; - интерпретировать и использовать в дальнейшем лечении заключения специалистов; - координировать процесс междисциплинарного взаимодействия при ведении пациента. Владеть: - алгоритмами принятия решения о необходимости консультации специалиста; - навыками оформления направлений в соответствии с
--	--	---

		установленными требованиями; - методами формулирования четких вопросов к консультирующему специалисту; - техникой межврачебного взаимодействия и ведения медицинской документации; принципами организации консилиумов и мультидисциплинарных подходов.
--	--	--

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

Объём дисциплины	Всего часов	3 семестр часов
Общая трудоёмкость дисциплины, часов	108	108
Контактная работа обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) (всего) (аудиторная работа):	32	32
Лекционные занятия (всего) (ЛЗ)	16	16
Занятия семинарского типа (всего) (СТ)	16	16
Самостоятельная работа (всего) (СРС)	76	76
Вид промежуточной аттестации обучающегося (зачет)	-	-

3. Содержание дисциплины (модуля)

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

№ п / п	Наименование раздела (модуля), темы дисциплины (модуля)	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
1.	Введение в медицинскую генетику. Цитологические и молекулярные основы наследственности	Введение в медицинскую генетику: предмет, задачи и значение в клинической практике. Базовые генетические понятия. Цитологические и молекулярные основы наследственности: ядро и митохондрии как носители генетической информации, уровни упаковки ДНК. Хромосома как единица наследственности: строение, классификация и дифференциальная окраска. Кариотип человека: количественные и морфологические особенности, половые различия, половой хроматин (тельце Барра), эу- и гетерохроматин. Клеточные механизмы передачи наследственности: митоз, мейоз, амитоз и их биологическое значение. Гаметогенез (сперматогенез и овогенез) и строение половых клеток.

2.	Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.	Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код. Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. Сравнение ДНК и РНК. Строение гена: интрон, экзон. Экспрессия генов. Механизм кодирования наследственной информации. Генетический код, его свойства. Работа с таблицей генетического кода. Этапы биосинтеза белка. Транскрипция. Трансляция.
3.	Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов.	Закономерности наследования признаков. Законы Менделя. Моногибридное и дигибридное скрещивание с полным и неполным доминированием. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: комплементарность, эпистаз, полимерия, плейотропия. Сцепленное наследование и хромосомная теория наследственности Т. Моргана. Наследование, сцепленное с полом. Наследование групп крови системы АВ0 и резус-фактора. Решение практикоориентированных генетических задач на различные типы наследования.
4.	Методы изучения наследственности человека.	Цитогенетический метод. Биохимический метод. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Клинико-генеалогический метод. Области применения клинико-генеалогического метода. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Молекулярно-генетические методы: ПЦР, секвенирование ДНК, микрочиповый анализ. Популяционно-статистический метод. Методы пренатальной диагностики. Неонатальный скрининг наследственных заболеваний. Решение практикоориентированных задач на применение методов генетической диагностики.
5.	Изменчивость и виды мутаций у организма.	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Классификация форм изменчивости: ненаследственная (модификационная) и наследственная (комбинативная, мутационная). Модификационная изменчивость: норма реакции, вариационный ряд, вариационная кривая. Комбинативная изменчивость и ее источники. Мутационная изменчивость: спонтанные и индуцированные мутации. Факторы мутагенеза: физические, химические, биологические. Классификация мутаций: по месту возникновения (соматические и генеративные), по изменению наследственного материала (генные, хромосомные, геномные), по действию на организм. Мутагены и механизмы их действия. Роль мутаций в возникновении наследственной и мультифакториальной патологии человека.
6.	Хромосомные болезни	Хромосомные болезни, общая характеристика, этиология и цитогенетические механизмы возникновения. Понятие о хромосомном импринтинге и унипарентальной дисомии. Патогенез хромосомных аномалий. Клинико-цитогенетическая характеристика аномалий аутосом (синдромы Дауна, Эдвардса, Патау, «кошачьего крика») и половых хромосом (синдромы Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, полисомии). Полные и мозаичные формы хромосомных болезней. Особенности физикального осмотра и выявление стигм дизэмбриогенеза при

		хромосомной патологии. Принципы лабораторной диагностики и профилактики.
7.	Генные болезни Мультифакториальные болезни.	Общая характеристика моногенной патологии: распространенность, этиология, типы генных мутаций, механизмы патогенеза, понятие о гено-, фено- и нормокопиях. Классификация моногенных болезней по типам наследования. Наследственные болезни обмена веществ: нарушения обмена аминокислот (фенилкетонурия, альбинизм, алкаптонурия), углеводов (галактоземия, мукополисахаридозы), липидов (сфинголипидозы), стероидов (адреногенитальный синдром). Митохондриальные болезни и заболевания, обусловленные экспансией тринуклеотидных повторов. Наследственные нейромышечные заболевания. Мультифакториальные болезни: понятие о наследственной предрасположенности, роль генетических и средовых факторов, непрерывный ряд состояний от субклинических до выраженных форм. Генетические основы канцерогенеза: онкогены и гены-супрессоры опухолей. Особенности физического осмотра и клинической диагностики при наследственных заболеваниях.
8.	Медикогенетическое консультирование	Организация медико-генетической службы в РФ. Медико-генетическое консультирование: цели, задачи, этапы, этические принципы. Виды консультирования: ретроспективное и проспективное. Показания для направления пациента на консультацию к врачу-генетику и алгоритмы принятия клинических решений. Профилактика наследственных болезней: первичная, вторичная и третичная. Неонатальный и пренатальный скрининг наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика: инвазивные и неинвазивные методы, показания к проведению. Оформление медицинской документации при направлении на специализированную помощь и интерпретация заключений врача-генетика.

4. Тематический план дисциплины

4.1. Тематический план контактной работы обучающихся с преподавателем (ЛЗ – занятия лекционного типа, СТ – занятия семинарского типа, СЗ – семинарские занятия)

№ п/п	Виды учебных занятий	Период обучения (семестр). Порядковые номера и наименование разделов (модулей) (при наличии). Порядковые номера и наименование тем (модулей) тем учебных занятий.	Количество часов контактной работы	
			ЛЗ	СТ
		3 семестр		
1.	ЛЗ	Введение в медицинскую генетику. Цитологические и молекулярные основы наследственности	2	

2.	СЗ	Введение в медицинскую генетику. Цитологические и молекулярные основы наследственности		2
3.	ЛЗ	Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.	2	
4.	СЗ	Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.		2
5.	ЛЗ	Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов.	2	
6.	СЗ	Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов.		2
7.	ЛЗ	Методы изучения наследственности человека.	2	
8.	СЗ	Методы изучения наследственности человека.		2
9.	ЛЗ	Изменчивость и виды мутаций у организма.	2	
10.	СЗ	Изменчивость и виды мутаций у организма.		2
11.	ЛЗ	Хромосомные болезни	2	
12.	СЗ	Хромосомные болезни		2
13.	ЛЗ	Генные болезни Мультифакториальные болезни.	2	
14.	СЗ	Генные болезни Мультифакториальные болезни		2
15.	ЛЗ	Медикогенетическое консультирование	2	
16.	СЗ	Медикогенетическое консультирование		2
		Всего часов за семестр:	16	16

4.2. Содержание самостоятельной работы обучающихся

№ п/п	Наименование раздела (модуля), тема дисциплины (модуля).	Содержание самостоятельной работы обучающихся	Всего часов
1.	Введение в медицинскую генетику. Цитологические и молекулярные основы наследственности	Составление глоссария базовых генетических терминов. Решение задач на определение хромосомного набора и анализ нормального кариотипа. Изучение принципов биоэтики и конфиденциальности в генетике.	8
2.	Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.	Изучение конспекта лекции, электронных презентаций лекции, чтение учебного материала. Решение молекулярно-генетических задач с использованием таблицы генетического кода. Анализ схем структуры гена и этапов биосинтеза белка	8
3.	Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов.	Решение генетических задач на различные типы наследования (полное и неполное доминирование, сцепленное с полом). Составление и анализ родословной по условному клиническому случаю.	10
4.	Методы изучения наследственности человека.	Составление глоссария базовых понятий по теме. Изучение конспекта лекции, электронных презентаций лекции, чтение учебного материала. Практикум по составлению развернутых родословных	10

		(клинико-генеалогический метод). Расчет частот аллелей и генотипов в популяции.	
5.	Изменчивость и виды мутаций у организма.	Изучение конспекта лекции, электронных презентаций лекции, чтение учебного материала. Классификация мутагенных факторов среды и анализ их влияния на организм. Решение ситуационных задач на определение типа мутации (генная, хромосомная, геномная) по описанию клинической картины.	10
6.	Хромосомные болезни	Составление глоссария базовых понятий по теме. Изучение конспекта лекции, электронных презентаций лекции, чтение учебного материала. Заполнение сравнительной таблицы фенотипических проявлений и стигм дизэмбриогенеза при основных хромосомных синдромах (Дауна, Эдвардса, Патау, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера). Анализ клинических кейсов с интерпретацией данных кариотипа.	10
7.	Генные болезни Мультифакториальные болезни.	Составление глоссария базовых понятий по теме. Изучение конспекта лекции, электронных презентаций лекции, чтение учебного материала. Разбор клинических ситуаций по наследственным болезням обмена веществ (фенилкетонурия, муковисцидоз). Оценка индивидуального генетического риска развития мультифакториальных заболеваний с учетом семейного анамнеза.	10
8.	Медикогенетическое консультирование	Изучение конспекта лекции, электронных презентаций лекции, чтение учебного материала. Оформление учебного направления на консультацию к врачу-генетику с четким обоснованием показаний и предварительным диагнозом.	10
Итого:			76

5. Организация текущего контроля успеваемости обучающихся

5.1. Задачи, формы, методы проведения текущего контроля указаны в п. 2. Положения «О текущем контроле успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по образовательным программам высшего образования программам бакалавриата, программам специалитета в Автономной некоммерческой организации высшего образования «Уральский медицинский институт».

5.2. Оценка результатов освоения обучающимся программы дисциплины в семестре осуществляется преподавателем на занятиях по

традиционной шкале оценками «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно».

5.3. Критерии оценивания результатов текущей успеваемости обучающегося по формам текущего контроля успеваемости обучающихся.

Текущий контроль успеваемости проводится в следующих формах: учет активности, опрос устный, опрос письменный, решение практической (ситуационной) задачи.

5.3.1. Критерии оценивания устного опроса в рамках текущего контроля успеваемости обучающегося.

По результатам устного опроса выставляется:

а) оценка «отлично» в том случае, если обучающийся:

- выполнил задания, сформулированные преподавателем;
- демонстрирует глубокие знания по разделу дисциплины (в ходе ответа раскрывает сущность понятий, явлений, принципов, законов, закономерностей, теорий, грамотно использует современную научную терминологию);

- грамотно и логично излагает материал, дает последовательный и исчерпывающий ответ на поставленные вопросы;

- делает обобщения и выводы;

- Допускаются мелкие неточности, не влияющие на сущность ответа.

б) оценка «хорошо» в том случае, если обучающийся:

- выполнил задания, сформулированные преподавателем;
- демонстрирует прочные знания по разделу дисциплины (в ходе ответа раскрывает сущность понятий, явлений, принципов, законов, закономерностей, теорий, грамотно использует современную научную терминологию);

- грамотно и логично излагает материал, дает последовательный и полный ответ на поставленные вопросы;

- делает обобщения и выводы;

- Допускаются мелкие неточности и не более двух ошибок, которые после уточнения (наводящих вопросов) обучающийся способен исправить.

в) оценка «удовлетворительно» в том случае, если обучающийся:

- частично выполнил задания, сформулированные преподавателем;
- демонстрирует знания основного материала по разделу дисциплины (в ходе ответа в основных чертах раскрывает сущность понятий, явлений, принципов, законов, закономерностей, теорий, использует основную научную терминологию);

- дает неполный, недостаточно аргументированный ответ;

- не делает правильные обобщения и выводы;

- ответил на дополнительные вопросы;

- Допускаются ошибки и неточности в содержании ответа, которые исправляются обучающимся с помощью наводящих вопросов преподавателя.

г) оценка «неудовлетворительно» в том случае, если обучающийся:

- частично выполнил или не выполнил задания, сформулированные преподавателем;

- демонстрирует разрозненные знания по разделу дисциплины (в ходе ответа фрагментарно и нелогично излагает сущность понятий, явлений, принципов, законов, закономерностей, теорий, не использует или слабо использует научную терминологию);

- допускает существенные ошибки и не корректирует ответ после дополнительных и уточняющих вопросов преподавателя;

- не делает обобщения и выводы;

- не ответил на дополнительные вопросы;

- отказывается от ответа; или:

- во время подготовки к ответу и самого ответа использует несанкционированные источники информации, технические средства.

5.3.2. Критерии оценивания результатов тестирования в рамках текущего контроля успеваемости обучающегося:

Оценка	Процент правильных ответов
2 (неудовлетворительно)	Менее 70%
3 (удовлетворительно)	70-79 %
4 (хорошо)	80-89 %
5 (отлично)	90-100 %

6. Организация промежуточной аттестации обучающихся

6.1. Форма и порядок проведения промежуточной аттестации указаны в п. 3, 4 Положения «О текущем контроле успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по образовательным программам высшего образования программам бакалавриата, программам специалитета в Автономной некоммерческой организации высшего образования «Уральский медицинский институт».

6.2. Форма промежуточной аттестации согласно учебному плану - зачет.

Зачет по дисциплине проводится в два этапа: первый этап в виде диагностической работы (тестовой форме), второй - в форме, определяемой преподавателем (собеседование, письменная работа, выполнение практического задания и т.д.).

Для перехода на второй этап необходимо в диагностической работе правильно ответить на 70 % и более тестовых заданий. Тем самым возможно набрать от 70 до 100 баллов - базовый уровень положительной оценки согласно условиям (менее 70 баллов – неудовлетворительно; 70-79 баллов – удовлетворительно; 80-89 баллов - хорошо; 90-100 баллов- отлично). Положительная оценка по результатам промежуточной аттестации (зачета) выставляется только при условии прохождения диагностической работы.

6.3. Перечень вопросов для подготовки к промежуточной аттестации:

1. Предмет, задачи и значение медицинской генетики в клинической практике.
2. Базовые генетические понятия.

3. Цитологические и молекулярные основы наследственности: ядро и митохондрии как носители генетической информации, уровни упаковки ДНК.
4. Хромосома как единица наследственности: строение, классификация и дифференциальная окраска.
5. Кариотип человека: количественные и морфологические особенности, половые различия.
6. Половой хроматин (тельце Барра), эу- и гетерохроматин.
7. Клеточные механизмы передачи наследственности: митоз, мейоз, амитоз и их биологическое значение.
8. Гаметогенез (сперматогенез и овогенез) и строение половых клеток.
9. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации.
10. Сравнение ДНК и РНК.
11. Строение гена: интрон, экзон.
12. Экспрессия генов и механизм кодирования наследственной информации.
13. Генетический код и его свойства.
14. Механизм кодирования наследственной информации, свойства генетического кода и правила его расшифровки.
15. Этапы биосинтеза белка: транскрипция, трансляция.
16. Закономерности наследования признаков. Законы Менделя.
17. Моногибридное скрещивание с полным и неполным доминированием.
18. Дигибридное скрещивание с полным доминированием.
19. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: комплементарность, эпистаз, полимерия, плейотропия.
20. Сцепленное наследование и хромосомная теория наследственности Т. Моргана.
21. Закономерности наследования, сцепленного с полом, и его значение для понимания механизмов возникновения наследственных патологий.
22. Наследование групп крови системы АВ0 и резус-фактора.
23. Закономерности и клиническое значение различных типов наследования признаков при возникновении наследственных патологий.
24. Цитогенетический метод изучения наследственности человека.
25. Биохимический метод и качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.
26. Близнецовый метод: роль наследственности и среды в формировании признаков.
27. Клинико-генеалогический метод и области его применения.
28. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).
29. Молекулярно-генетические методы: ПЦР, секвенирование ДНК, микрочиповый анализ.
30. Популяционно-статистический метод.
31. Методы пренатальной диагностики.
32. Неонатальный скрининг наследственных заболеваний.
33. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.

- 34.Классификация форм изменчивости: ненаследственная (модификационная) и наследственная (комбинативная, мутационная).
- 35.Модификационная изменчивость: норма реакции, вариационный ряд, вариационная кривая.
- 36.Комбинативная изменчивость и ее источники.
- 37.Мутационная изменчивость: спонтанные и индуцированные мутации.
- 38.Факторы мутагенеза: физические, химические, биологические.
- 39.Классификация мутаций: по месту возникновения, по изменению наследственного материала, по действию на организм.
- 40.Мутагены и механизмы их действия.
- 41.Роль мутаций в возникновении наследственной и мультифакториальной патологии человека.
- 42.Хромосомные болезни: общая характеристика, этиология и цитогенетические механизмы возникновения.
- 43.Понятие о хромосомном импринтинге и унипарентальной дисомии.
- 44.Патогенез хромосомных аномалий.
- 45.Клинико-цитогенетическая характеристика аномалий аутосом (синдромы Дауна, Эдвардса, Патау, «кошачьего крика»).
- 46.Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдромы Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, полисомии).
- 47.Полные и мозаичные формы хромосомных болезней.
- 48.Особенности физикального осмотра и выявление стигм дизэмбриогенеза при хромосомной патологии.
- 49.Принципы лабораторной диагностики и профилактики хромосомных болезней.
- 50.Общая характеристика моногенной патологии: распространенность, этиология, типы генных мутаций, механизмы патогенеза.
- 51.Понятие о гено-, фено- и нормокопиях.
- 52.Классификация моногенных болезней по типам наследования.
- 53.Наследственные болезни обмена аминокислот (фенилкетонурия, альбинизм, алкаптонурия).
- 54.Наследственные болезни обмена углеводов (галактоземия, мукополисахаридозы) и липидов (сфинголипидозы).
- 55.Нарушение обмена стероидов: адреногенитальный синдром.
- 56.Митохондриальные болезни и заболевания, обусловленные экспансией тринуклеотидных повторов.
- 57.Мультифакториальные болезни: понятие о наследственной предрасположенности, роль генетических и средовых факторов.
- 58.Генетические основы канцерогенеза: онкогены и гены-супрессоры опухолей.
- 59.Организация медико-генетической службы в РФ. Медико-генетическое консультирование: цели, задачи, этапы, этические принципы.
- 60.Виды консультирования (ретроспективное и проспективное), показания для направления пациента на консультацию к врачу-генетику, профилактика наследственных болезней (первичная, вторичная,

третичная), неонатальный и пренатальный скрининг, пренатальная диагностика, оформление медицинской документации при направлении на специализированную помощь и интерпретация заключений врача-генетика.

7. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине представлен в разработке «Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине».

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.

8. Методические указания обучающимся по освоению дисциплины (модуля)

Обучение складывается из аудиторных занятий, включающих занятия лекционного типа, занятия семинарского типа (семинарские занятия), самостоятельной работы, а также промежуточного контроля. В учебном процессе используются активные и интерактивные формы 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.

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

Работа с учебной литературой рассматривается как вид учебной работы по дисциплине и выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение. При изучении учебной дисциплины необходимо использовать специализированную медико-генетическую и клиническую литературу и освоить практические умения аргументированно обосновывать диагностические решения и интерпретировать результаты генетических исследований. Семинарские занятия проводятся в виде диалога, беседы, демонстрации различных клинико-генетических подходов к обсуждаемым проблемам и решения ситуационных задач, ответов на тестовые задания.

Каждый обучающийся обеспечивается доступом к библиотечным фондам института, а также к электронным ресурсам.

Самостоятельная работа с литературой, написание рефератов формируют способность анализировать медико-генетические, клинические и социальные проблемы, умение использовать на практике знания естественно-научных, медико-биологических и клинических наук в различных видах профессиональной и социальной деятельности.

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

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

Основная литература:

	Литература	Режим доступа к электронному ресурсу
1.	Демикова, Н.С. Медицинская генетика : учебник / Н.С. Демикова, А.Ю. Асанов. — Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2026. — 432 с.	по личному логину и паролю в электронной библиотеке: ЭБС Консультант студента
2.	Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова [и др.]. - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2025. - 192 с.	
3.	Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с.	

Дополнительная литература:

	Литература	Режим доступа к электронному ресурсу
1.	Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 224 с.	по личному логину и паролю в электронной библиотеке: ЭБС Консультант студента
2	Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие / Мутовин Г. Р. - 3-е изд. , перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.	по личному логину и паролю в электронной библиотеке: ЭБС Консультант студента

9.2. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем

1. Режим доступа к электронному ресурсу: по личному логину и паролю в электронной библиотеке: ЭБС Консультант студента.

2. Система электронного обучения (виртуальная обучающая среда «Moodle».
3. Федеральный портал Российское образование - <https://ro-edu.ru/>
4. Научная электронная библиотека - <http://www.elibrary.ru>
5. Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ) - <http://www.femb.ru>
6. Медицинская on-line библиотека Medlib: справочники, энциклопедии, монографии по всем отраслям медицины на русском и английском языках - <http://med-lib.ru>
7. ИС «Единое окно доступа к образовательным ресурсам» предоставляет свободный доступ к каталогу образовательных интернет-ресурсов и полнотекстовой электронной учебно-методической библиотеке для общего и профессионального образования - <https://web.archive.org/>
8. Медицинская литература: книги, справочники, учебники - <http://www.booksmed.com>
9. Публикации ВОЗ на русском языке - <https://www.who.int>
10. Digital Doctor Интерактивное интернет-издание для врачей – интернистов и смежных специалистов - <https://digital-doc.ru>
11. Русский медицинский журнал (РМЖ) - <https://www.rmj.ru>

Перечень информационных и иных образовательных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса:

1. Автоматизированная образовательная среда института.
2. Операционная система Ubuntu LTS
3. Офисный пакет «LibreOffice»
4. Firefox

9.3 Материально-техническое обеспечение

Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа (практических занятий), для проведения групповых консультаций, индивидуальных консультаций, для текущего контроля и промежуточной аттестации: парты, стулья обучающихся, стол преподавателя, доска маркерная, стул преподавателя, АРМ преподавателя: проектор, экран, компьютер (монитор, системный блок, клавиатура, мышь), бактерицидный облучатель воздуха.

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

Электронная информационно-образовательная среда института 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.

Помещение (учебная аудитория) для самостоятельной работы обучающихся оснащено компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду Института.

Институт обеспечен необходимым комплектом программного обеспечения.

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.

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