

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



Рабочая программа дисциплины

Б1.В.ДВ.02.02 Генетика в клинической практике

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 Генетика в клинической практике является:

формирование базиса знаний, умений и навыков, необходимых для эффективной профессиональной деятельности специалиста лечебного дела в области профилактики, диагностики и лечения заболеваний на основе понимания молекулярно-генетических механизмов, в том числе, алгоритмов работы с генетическими базами данных, получения генетической информации и ее интерпретации.

Задачи, решаемые в ходе освоения программы дисциплины:

- формирование целостного представления о структуре, функциях нуклеиновых кислот, организации генетического материала эукариот (человека) и методах его исследования;
- формирование и развитие навыков применения на практике знаний в области молекулярной генетики в контексте современной доктрины «Медицины 4П»;
- обучение приемам работы с открытыми генетическими базами данных (ресурсы сети Интернета) с целью сбора и анализа эпидемиологических данных;
- выработка умений применять, анализировать и интерпретировать генетическую информацию, полученную на основе молекулярно-генетического и цитогенетического тестирования.

1.2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина Генетика в клинической практике 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	Знать: - клинически значимые генетические заболевания (моногенные, хромосомные, митохондриальные, мультифакториальные) и их диагностические маркеры. - методы генетического тестирования (кариотипирование, пцр, mlpa, ngs, микроматричный анализ) и их применение в медицине. - основы фармакогенетики – влияние генетических вариаций на эффективность и токсичность лекарств. - принципы генетического консультирования (расчёт рисков, психологические аспекты, биоэтика). - современные направления (прецизионная медицина, crispr-терапия, генетический скрининг новорождённых). Уметь:

	диагностическом процессе. ИОПК-5.3 Владеет методиками комплексной оценки состояния пациента, включая анализ результатов современных методов диагностики и их интеграцию в клиническое мышление.	- составлять и анализировать родословные для оценки рисков; - определять показания к генетическому тестированию; - интерпретировать результаты днк-анализов в контексте клинической картины; - проводить медико-генетическое консультирование пациентов и их семей; - применять знания по фармакогенетике для подбора лекарств (например, варфарина, клопидогреля). Владеть: - навыками работы с генетическими базами данных (clinvar, omim, dbsnp); - алгоритмами диагностики наследственных синдромов (например, синдром марфана, нейрофиброматоз); - методами расчета рисков для потомства при планировании семьи; - принципами коммуникации при сообщении сложных генетических диагнозов; - современными подходами к лечению генетических болезней (фермент-заместительная терапия, генная коррекция).
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.
--	--	---

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.	Структурные элементы генома человека	Геномика. Основные задачи, направления геномики. Структурная, функциональная, эволюционная и медицинская геномика. Геном. Структура ядерного и митохондриального генома человека. Функциональные единицы генома эукариот. «Избыточность» эукариотического генома. Компактность генома эукариот. Направления эволюции геномов про- и эукариот. Ген. Сравнительная характеристика про- и эукариотического гена. Классификация генов. Структурная организация эукариотического гена, кодирующего белок. Регуляторные элементы гена. Вариации нуклеотидной последовательности генов: мутации, полиморфизм. ДНК вне генов. Сателлитная ДНК, псевдогены, мобильные элементы. Ретротранспозоны. LINE- и – SINE-элементы. Биологическое значение подвижных генетических элементов. Применение рестриктаз для реализации геномных исследований. История открытия, развития, современное состояние и применение для медико-генетических исследований. Системы рестрикции трех типов. Узнавание и разрезание рестриктазами коротких специфических последовательностей с образованием “липких” или “тупых” концов..
2.	Исследование генома человека	Проект «Геном человека». История и современность. Цели проекта. Методы исследования. Достижения. Ожидание и реальность. Этические, юридические и социальные вопросы. Информационные ресурсы и генетические базы данных. Обзор основных баз данных по геному человека. Базы генома, транскриптома, метаболома. Алгоритмы поиска нуклеотидных последовательностей в генетических базах данных. Анализ результатов поиска по генетическим базам данных. Генетические данные – проблемы интерпретации.
3.	Организация генетической информации	Хроматин и хромосомы. Понятие, возможности визуализации на различных стадиях жизненного цикла клетки. Хромосомы: понятие, хромосомная теория наследственности. Уровни компактизации хроматина. Структура и классификация метафазных хромосом. Нормальный и патологический кариотип. Хромосомные и геномные мутации. Классификация. Качественные и количественные перестройки хромосом. Мутации, сцепленные с полом. Соматические мутации. Синдромы. Методы цитогенетики. Структурная и функциональная дифференцированность хромосом. Кариотипирование: рутинное и дифференциальное окрашивание хромосом. Методы дифференциального окрашивания. FISH-метод. Значение цитогенетики для практической медицины

4.	Экспрессия генетической информации	Транскрипция и посттранскрипционные модификации. Молекулярные механизмы реализации наследственной информации. РНК-полимеразы I, II и III эукариот. Участие разных полимераз в транскрипции разных клеточных РНК. “Модули” промоторов полимеразы II у эукариот. Общие факторы транскрипции. Созревание и транспорт мРНК. Кепирование, сплайсинг и полиаденилирование транскриптов, синтезируемых полимеразой II. Транспорт мРНК через ядерную мембрану. Механизмы сплайсинга. Роль малых ядерных РНК и белковых факторов. Сплайсосома. Альтернативный сплайсинг, биологическая роль, примеры. Трансляция и посттрансляционные модификации. Генетический код. Понятие кодона. Свойства генетического кода: триплетность, специфичность, вырожденность или синонимичность, неперекрываемость, отсутствие пробелов, однонаправленность. Старт и стоп кодоны. Универсальность генетического кода и исключения из нее. Понятие трансляции. Сходства и различия между про- и эукариотами. Прокариотический и эукариотический типы рибосом. Три сайта связывания тРНК на рибосоме: А, Р, и Е, их характеристики. Стадии трансляции: инициация, элонгация и терминация. Специальные механизмы контроля точности трансляции. Посттрансляционная модификация белков. Функциональное значение посттрансляционной модификации. Эпигенетика. Основные механизмы контроля генетической информации на уровне первичной структуры ДНК и на уровне эпигенетики. Основные эпигенетические механизмы: гистоновый код, метилирование ДНК, некодирующие РНК.
5.	Становление и развитие молекулярной генетики. Генетическая лаборатория	Этапы становления молекулярной генетики. Основные этапы развития молекулярной генетики: романтический, догматический, академический. Центральная догма молекулярной биологии. Важнейшие достижения молекулярной генетики. Нобелевские премии. Доказательства генетической роли нуклеиновых кислот. Методы молекулярной генетики: ПЦР, секвенирование, блоттинг, микрочипы. Ферменты, используемые в молекулярно-генетических методах исследования. История развития молекулярно-генетических методов для фундаментальных и прикладных исследований Перспективы использования методов молекулярной инженерии. Полимеразная цепная реакция (ПЦР). Общие сведения о ПЦР. Области применения. Основные параметры реакции. Термостабильные ДНК-полимеразы. Различные виды ПЦР. Электрофорез ПЦР-продуктов. Процедура гибридизации. Значение метода в молекулярно-генетических исследованиях. Нозерн-гибридизация. Характеристика и принцип метода. Процедура гибридизации. Значение метода в молекулярно-генетических исследованиях. Саузерн-гибридизация, нозернгибридизация, вестерн-гибридизация. Технологии, основанные на ДНК-чипах. Секвенирование по Сэнгеру: общая характеристика, этапы реализации, возможности и ограничения. Секвенирование нового поколения: принцип реализации, возможности и ограничения. Организация и возможности современной генетической лаборатории. Организация работы в лаборатории. Зонирование. Необходимое оборудование. Проблемы и риски контаминации.

6.	Генетика в патологии	Генетика заболеваний. Молекулярные основы заболеваний. Моногенные, хромосомные и полигенные заболевания. Соотношение роли генетических и средовых факторов при развитии заболевания. Законы и типы наследования менделирующих признаков у человека. Нетрадиционные тип наследования. Понятие генотипа и аллелей. Соматические и генеративные мутации, их последствия. Популяционные аспекты распространенности наследственных и многофакторных заболеваний. Популяция и ее генетическая структура. Понятие генофонда. Факторы генетической динамики популяций. Популяция как единица эволюционного процесса. Закон Харди-Вайнберга.
7.	Генетика онтогенеза	Генетика онтогенеза. Предмет, задачи, методы, модельные объекты. Механизмы дифференцировки, действия и взаимодействия генов, генотип и фенотип. Стадии и критические периоды онтогенеза. Генетика эмбрионального развития. Общие закономерности, уровни регуляции. Гены ранних этапов эмбрионального развития. Генетика формирования пола. Уровни регуляции (хромосомный, гонадный фенотипический). Аномалии формирования пола и нарушения полового развития. Генетический контроль сперматогенеза и оогенеза. Генетические основы старения. Старение. Факторы, провоцирующие старение. Стратегии продления жизни. Прогерия. Генетические основы геронтология. Программируемая клеточная гибель. Апоптоз: пусковые факторы и биологическая роль. Апоптоз и гипотеза старения. Значение достижений генетики онтогенеза для практического здравоохранения.
8.	Генетика в онкологии и иммунологии	Генетика для диагностики, профилактики и лечения онкологических болезней. ДНК-диагностика в онкологии. Онкогены и гены-супрессоры опухолевого роста. ДНК-диагностика наследственных и спорадических онкологических заболеваний, маркеров неблагоприятного прогноза. ПЦР, микрочипы и технологические платформы. Таргетная терапия в онкологии. Генетика иммунного ответа. Понятие иммунитета. Врожденный и адаптивный иммунитет. Генетика иммунного ответа. Иммуноглобулины. Первичные иммунодефициты и отклонения в работе иммунитета.
9.	Современные направления молекулярно-генетических исследований.	Структура заболеваемости на федеральном и региональном уровнях. Заболеваемость, показатели, структура, методы изучения. Современное состояние, тенденции и особенности заболеваемости населения в Российской Федерации, факторы, их определяющие. Фармакогеномика. Основные задачи, методы, перспективы. Фармакогенетика и фармакогеномика. Генетические основы индивидуальной чувствительности к лекарственным средствам. Основные методологические подходы фармакогеномики и ее научно-практические задачи. Генетические факторы эффективности и безопасности лекарственных средств. Развитие фармакогеномики. Значение фармакогеномики для фармацевтической промышленности. Разработка клинических фармакогеномных тестов. Использование фармакогеномики на практике. Нутригеномика. Основные задачи, методы, перспективы. Генетические основы питания. Роль нутригенетики и нутригеномики в профилактике хронических неинфекционных заболеваний. Значение нутригеномики. Разработка клинических

		нутригеномных тестов. Использование нутригеномики в медицинской практике. Экогеномика. Основные задачи, методы, перспективы. Основные методологические подходы экогеномики и ее научно-практические задачи. Применение молекулярногенетических методов для мониторинга загрязнения окружающей среды. Использование экогеномики на практике. Метагеномика. Основные задачи, методы, перспективы. Объекты и методы исследования. Метагеномные исследования: 16S секвенирование и полногеномный анализ. Исследование метагенома. Метагеномные исследования микробиома человека. Актуальность метагеномных исследований. Использование метагеномики на практике.
10.	Генетическая инженерия в медицине	Молекулярное клонирование и генная терапия. Предмет и задачи генной инженерии. Развитие методов молекулярной генетики в области генной терапии. Практическое использование научных достижений в области медицины. Ферменты генетической инженерии. Методы конструирования гибридных молекул ДНК <i>in vitro</i>. Векторные молекулы ДНК. Введение молекул ДНК в клетки. Современные вакцины. Виды вакцин. Классификация вакцин. Живые, неживые, синтетические и генно-инженерные вакцины. ДНК-вакцины. Вакцинация: противопоказания и меры предосторожности. Перспективы разработки новых вакцин. Индуцированные стволовые клетки. Стволовые и индуцированные клетки, история их открытия. Определение стволовых клеток. Основные типы стволовых клеток человека. Эмбриональные стволовые клетки. Стволовые клетки взрослого организма. Свойства стволовых клеток различного происхождения. Основные характеристики стволовых и индуцированных стволовых клеток. Молекулярные маркеры стволовых клеток.
11.	Перспективы внедрения молекулярно-генетических технологий для реализации медицины «4П».	Генетика медицины 4П. Медицина будущего – абсолютно новая модель здравоохранения. Задачи 4П медицины. Принцип персонализации. Принцип предсказательности. Принцип превентивности. Принцип партисипативности. Концепция предиктивной, превентивной и персонализированной медицины. Генетические паспорта. Значение генетических исследований для медицины 4П. Методы молекулярной генетики в диагностике и профилактике заболеваний. Категории тестов для диагностики заболеваний. Этапы внедрения молекулярно-генетических тестов в диагностическую практику здравоохранения. Диагностика полиморфизмов ДНК, определяющих риск развития социально значимых заболеваний. ПЦР как метод диагностики и научных исследований. Секвенирование в ДНК-диагностике. Генетическая безопасность. Определение, цели, задачи. Методы. Уровни генетической безопасности. Генетическая безопасность в системе государственной безопасности. Современная экологическая ситуация. Биологическое и генетическое оружие.

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) модулей. Темы учебных занятий.	Количество часов контактной работы	
			ЛЗ	СТ
		3 семестр		
1.	ЛЗ	Структурные элементы генома человека	1	
2.	СЗ	Структурные элементы генома человека		1
3.	ЛЗ	Исследование генома человека	1	
4.	СЗ	Исследование генома человека		1
5.	ЛЗ	Организация генетической информации	1	
6.	СЗ	Организация генетической информации		1
7.	ЛЗ	Экспрессия генетической информации	1	
8.	СЗ	Экспрессия генетической информации		1
9.	ЛЗ	Становление и развитие молекулярной генетики. Генетическая лаборатория	1	
10.	СЗ	Становление и развитие молекулярной генетики. Генетическая лаборатория		1
11.	ЛЗ	Генетика в патологии	1	
12.	СЗ	Генетика в патологии		1
13.	ЛЗ	Генетика онтогенеза	2	
14.	СЗ	Генетика онтогенеза		2
15.	ЛЗ	Генетика в онкологии и иммунологии	2	
16.	СЗ	Генетика в онкологии и иммунологии		2
17.	ЛЗ	Современные направления молекулярно-генетических исследований.	2	
18.	СЗ	Современные направления молекулярно-генетических исследований.		2
19.	ЛЗ	Генетическая инженерия в медицине	2	
20.	СЗ	Генетическая инженерия в медицине		2
21.	ЛЗ	Перспективы внедрения молекулярно-генетических технологий для реализации медицины «4П».	2	
22.	СЗ	Перспективы внедрения молекулярно-генетических технологий для реализации медицины «4П».		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.	Структурные элементы генома человека	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, подготовка к тестам, подготовка к занятиям, работа с электронными демонстрационными материалами	6
2.	Исследование генома человека	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, подготовка к тестам, подготовка к занятиям, работа с электронными демонстрационными материалами	6
3.	Организация генетической информации	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, подготовка к тестам, подготовка к занятиям, работа с электронными демонстрационными материалами	6
4.	Экспрессия генетической информации	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, подготовка к тестам, подготовка к занятиям, работа с электронными демонстрационными материалами	6
5.	Становление и развитие молекулярной генетики. Генетическая лаборатория	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, подготовка к тестам, подготовка к занятиям, работа с электронными демонстрационными материалами	6
6.	Генетика в патологии	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, подготовка к тестам, подготовка к занятиям, работа с электронными демонстрационными материалами	6
7.	Генетика онтогенеза	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, подготовка к тестам, подготовка к занятиям, работа с электронными демонстрационными материалами	8
8.	Генетика в онкологии и иммунологии	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, подготовка к тестам, подготовка к занятиям, работа с электронными демонстрационными материалами	8
9.	Современные направления молекулярно-генетических исследований.	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, подготовка к тестам, подготовка к занятиям, работа с электронными демонстрационными материалами	8
10.	Генетическая инженерия в медицине	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, подготовка к тестам, подготовка к занятиям, работа с электронными демонстрационными материалами	8

11.	Перспективы внедрения молекулярно-генетических технологий для реализации медицины «4П».	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, подготовка к тестам, подготовка к занятиям, работа с электронными демонстрационными материалами	8
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). Итоговая оценка выставляется по результатам 2 этапов путем выведения среднеарифметической.

6.3. Перечень вопросов для подготовки к промежуточной аттестации:

1. Предмет и задачи молекулярной генетики.
2. Структура и функции ДНК.
3. Структура, типы и функции РНК. Сравнительная характеристика ДНК и РНК.
4. Особенности организации хромосомного материала прокариот, эукариот и клеточных органелл эукариот.
5. Репликация ДНК. Принципы, этапы, ферменты.
6. Сравнительная характеристика структурной организации генов про- и эукариот.
7. Классификация генов. Характеристика разновидностей генов.
8. Задачи структурной, функциональной, сравнительной и медицинской геномики.
9. Ядерный геном человека. Общая характеристика. Структурные элементы.
10. Основные виды ДНК-полиморфизма. Характеристика, сферы практического применения знаний о полиморфных вариантах последовательностей нуклеотидов в геноме.
11. Митохондриальный геном. Структурно-функциональные особенности митохондриального генома.
12. Проект «Геном человека». Основатели. Продолжительность. Основные цели и результаты.
13. Уровни компактизации хроматина эукариот. Структурные компоненты и морфологические типы метафазных хромосом.
14. Характеристика хромосомных и геномных мутаций: суть, причины, эффекты.
15. Цитогенетические методы исследования. Рутинное и дифференциальные методы окрашивания. Характеристика, возможности, ограничения.
16. Транскрипция. Этапы, факторы, регуляция транскрипции.

17. Трансляция. Свойства генетического кода. Этапы, факторы, регуляция трансляции.
18. Генетическая классификация наследственных заболеваний человека. Примеры. Проблемы диагностики наследственных заболеваний.
19. Многофакторные заболевания. Краткая характеристика, примеры. Подходы и проблемы изучения генетических основ патогенеза многофакторных заболеваний.
20. Основные закономерности наследования моногенных заболеваний. Понятие фенотип, генотип и аллели.
21. Генетика онтогенеза. Предмет и задачи. Значение для практического здравоохранения.
22. Молекулярно-генетические основы детерминации пола.
23. Геномный импринтинг и импринтированные гены. Болезни геномного импринтинга.
24. Стволовые клетки. Классификации на основе потенциала развития. Характерные черты. Индуцированные плюрипотентные стволовые клетки: краткая характеристика и спектр применения.
25. Репарация ДНК. Основные Виды.
26. Классификация опухолеродных генов. Краткая характеристика. Примеры.
27. Опухоль: разновидности, характеристика. Исследование механизма озлокачествления. Стадии развития опухоли.
28. Иммунный ответ. Определение, стадии, эффекты. Работа сигнальных путей на примере VDR/NFkB сигнального пути (1 пример на выбор).
29. Экологическая геномика. Предмет, задачи направления. Перспективы внедрения результатов в систему здравоохранения. Характеристика направления, воздействие неблагоприятных факторов окружающей среды на человека. Индуцированный мутагенез, последствия.
30. Нутригеномика. Предмет, задачи направления. Перспективы внедрения результатов в систему здравоохранения. Влияние генетических полиморфизмов на пищеварение. Классификация алиментарно-зависимых заболеваний.
31. Метагеномика. Предмет, задачи направления. Перспективы внедрения результатов в систему здравоохранения. Понятие метагенома. Современные представления метагеномики. Основные виды исследований, их преимущества и недостатки.
32. Фармакогеномика. Предмет, задачи направления. Перспективы внедрения результатов в систему здравоохранения. Биотрансформация лекарственных средств, нежелательные реакции на лекарственные препараты.
33. Общая характеристика основных этапов и инструментов метода рДНК. Спектр применения и перспективы метода.

34. РНК-интерференция. Определение термина. Краткая характеристика основных элементов и процесса. Спектр применения и перспективы метода.

35. CRISPR/Cas. Краткая характеристика основных элементов и процесса. Спектр применения и перспективы метода.

36. Векторные и субъединичные вакцины. Принципы получения. Достоинства и недостатки.

37. Молекулярно-генетические методы исследования. ПЦР. Общая характеристика метода. Основные разновидности ПЦР.

38. Секвенирование по Сэнгеру. Краткая характеристика. Достоинства и ограничения. Возможности применения в практике здравоохранения. Спектр применения молекулярно-генетических методов в медицине.

39. Медицина 4П. Характерные черты.

40. Генетическая безопасность. Современные представления и основные дискуссии.

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 философскую литературу и освоить практические умения полемизировать, доказывать собственную точку зрения. Семинарские занятия проводятся в виде диалога,

беседы, демонстрации различных философских 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 философские, медицинские и социальные проблемы, умение использовать на практике гуманитарные знания, а также естественно - научных, медико-биологических и клинических наук в различных видах профессиональной и социальной деятельности.

Различные виды учебной работы, включая самостоятельную работу студента, способствуют овладению культурой мышления, письменной и устной речи; развитию способности логически правильно оформить результаты работы; формированию системного подхода к анализу гуманитарной и медицинской информации, восприятию инноваций; формируют способность и готовность к самосовершенствованию, самореализации, личностной и предметной рефлексии. Различные виды учебной деятельности формируют способность в условиях развития науки и практики к переоценке накопленного опыта, анализу своих возможностей, умению приобретать новые знания, использовать различные формы обучения, информационно-образовательные технологии.

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.	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.	по личному логину и паролю в электронной библиотеке: ЭБС Консультант студента
2.	Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. - Ростов-на-Дону : Феникс, 2024. - 319 с.	
3.	Шкурат, Т. П. , Усатов А. В. , Панич А. Е. Генетика - фундаментальная основа инноваций в медицине и селекции : материалы Научно-практической конференции с международным участием (Ростов-на-Дону, 2-4 ноября 2017 г.) / гл. ред. : Т. П. Шкурат, А. В. Усатов, А. Е. Панич - Ростов-на-Дону; Таганрог : Изд-во Южного федерального университета, 2017. - 158 с.	

Дополнительная литература:

	Литература	Режим доступа к электронному ресурсу
4.	Шабалова, И. П. Основы клинической цитологической диагностики : учебное пособие / Шабалова И. П. , Полонская Н. Ю. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 144 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 - <http://www.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 - <http://window.edu.ru>
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.

Виртуальный интерактивный атлас «АРТЕКСА Виртуальная анатомия 4.0».

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.