



УРАЛЬСКИЙ  
МЕДИЦИНСКИЙ  
ИНСТИТУТ

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

**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 № 2 от 18.05.2026 г.) и утверждена приказом ректора № 48 от 18.05.2026 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
<b>Общепрофессиональные компетенции</b>		
<p>ОПК-5 Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач</p>	<p>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</p>	<p>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;</p>

	<p>интеграцию в клиническое мышление.</p>	<p>- использовать генетические скрининги (неонатальный, преконцепционный).  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).</p>
--	---	---

**Профессиональные компетенции**

<p>ПК-2.  Проведение обследования пациента с целью установления диагноза</p>	<p>ИПК-2.1 Сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента.</p>	<p>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;</p>
--	---	--

		<ul style="list-style-type: none"> <li>- анализировать данные анамнеза жизни для выявления факторов риска заболеваний;</li> <li>- выделять ключевые симптомы, позволяющие дифференцировать заболевания;</li> <li>- грамотно документировать полученные данные в медицинской карте.</li> </ul> <p>Владеть:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- навыками эффективной коммуникации с пациентом (активное слушание, уточняющие вопросы);</li> <li>- методикой структурированного сбора анамнеза;</li> <li>- навыками интерпретации полученных данных для постановки предварительного диагноза;</li> <li>- техникой ведения медицинской документации (история болезни, амбулаторная карта);</li> </ul> <p>способностью выявлять психоэмоциональное состояние пациента и адаптировать опрос в зависимости от него.</p>
	<p>ИПК-2.2 Проведение полного физикального обследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация).</p>	<p>Знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- анатомо-физиологические особенности систем организма;</li> <li>- методики и последовательность проведения: общего осмотра, пальпации различных органов и систем, сравнительной и топографической перкуссии, аускультации сердца, легких и сосудов;</li> <li>- характерные физикальные симптомы при патологиях: дыхательной системы, сердечно-сосудистой системы, органов брюшной полости, нервной системы.</li> </ul> <p>Уметь:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проводить полный физикальный осмотр по</li> </ul>

		<p>системам: оценку общего состояния, исследование кожных покровов и видимых слизистых, пальпацию периферических лимфоузлов и щитовидной железы, исследование органов грудной клетки и брюшной полости;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- выявлять и интерпретировать патологические симптомы: перкуторные звуки, аускультативные феномены, пальпаторные изменения;</li> <li>- документировать результаты обследования в медицинской карте.</li> </ul> <p>Владеть:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- навыками проведения: поверхностной и глубокой пальпации, сравнительной и топографической перкуссии, аускультации с использованием фонендоскопа;</li> <li>- методикой последовательного системного обследования;</li> <li>техникой выявления специфических симптомов заболеваний.</li> </ul>
	<p>ИПК-2.3 Формулирование предварительного диагноза и составление плана лабораторных и инструментальных обследований пациента.</p>	<p>Знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- основы клинического мышления и диагностического поиска;</li> <li>- критерии диагностики основных заболеваний по МКБ-11;</li> <li>- алгоритмы дифференциальной диагностики распространённых клинических синдромов;</li> <li>- современные методы лабораторной и инструментальной диагностики: показания, противопоказания, диагностическая ценность;</li> <li>- принципы доказательной медицины при выборе диагностических методов.</li> </ul>

		<p>Уметь:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- формулировать предварительный диагноз на основании: данных анамнеза, результатов физикального обследования, анализа клинической картины;</li> <li>- составлять индивидуальный план обследования с учётом: предполагаемого диагноза, возраста пациента, сопутствующей патологии, экономической целесообразности;</li> <li>- интерпретировать результаты лабораторных и инструментальных исследований в контексте клинической картины;</li> <li>- корректировать план обследования при получении новых диагностических данных;</li> <li>- оформлять направление на исследования с чётким обоснованием необходимости каждого метода.</li> </ul> <p>Владеть:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- методикой построения диагностических алгоритмов;</li> <li>- навыками выбора оптимальных методов диагностики для конкретной клинической ситуации;</li> <li>- техникой оформления медицинской документации при направлении на исследования;</li> <li>- принципами взаимодействия с клинико-диагностическими службами;</li> <li>методами оценки диагностической значимости полученных результатов.</li> </ul>
	<p>ИПК-2.6 Направление пациента на консультацию к врачам-специалистам при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими</p>	<p>Знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- нормативно-правовые акты, регламентирующие порядок направления на консультации: приказы Минздрава, клинические рекомендации, стандарты оказания медицинской помощи;</li> </ul>

	<p>рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- показания для консультаций узких специалистов при различных нозологиях и клинических ситуациях;</li> <li>- перечень и профиль специалистов, доступных в медицинской организации;</li> <li>- правила оформления направлений на консультацию в соответствии с требованиями медицинской документации;</li> <li>- принципы преемственности между врачами разных специальностей.</li> </ul> <p>Уметь:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- определять необходимость консультации специалиста на основании: клинической картины, данных обследования, сложности диагностического случая;</li> <li>- выбирать соответствующего специалиста с учетом профиля заболевания и необходимого объема специализированной помощи;</li> <li>- грамотно оформлять направление с указанием: цели консультации, предварительного диагноза, проведенных исследований, конкретных вопросов к специалисту;</li> <li>- интерпретировать и использовать в дальнейшем лечении заключения специалистов;</li> <li>- координировать процесс междисциплинарного взаимодействия при ведении пациента.</li> </ul> <p>Владеть:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- алгоритмами принятия решения о необходимости консультации специалиста;</li> <li>- навыками оформления направлений в соответствии с установленными требованиями;</li> <li>- методами формулирования четких вопросов к</li> </ul>
--	---	---

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

## 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.	Цитологические основы наследственности	Цитологические основы наследственности. Внутриклеточные структуры – носители наследственной информации: ядро, митохондрии. Уровни упаковки генетического материала. Особенности хромосомного набора человека (количество, формы, размеры, хромосом), отличие мужского кариотипа от женского. Половые хромосомы. Тельце Барра. Дифференциальная окраска хромосом, эухроматин, гетерохроматин. Способы деления эукариотических клеток: митоз, мейоз и амитоз. Сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации. Гаметогенез: овогенез, сперматогенез. Строение половых клеток.
2.	Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственности	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

	ной информации Генетический код.	свойства. Работа с таблицей генетического кода. Этапы биосинтеза белка. Транскрипция. Трансляция.
3.	Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов.	Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование. Выполнение практикоориентированных задач для понимания механизмов возникновения наследственных патологий по темам: Моногибридное скрещивание с полным и неполным доминированием. Дигибридное скрещивание с полным доминированием. Наследование групп крови и резус-фактора. Законы сцепленного наследования. Хромосомной теории наследственности. Наследование, сцепленное с полом.
4.	Методы изучения наследственности человека.	Цитогенетический метод. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. 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). популяционно-статистический метод. Методы пренатальной диагностики.
5.	Изменчивость и виды мутаций у организма.	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Мутации Комбинативная изменчивость. Мутационная изменчивость. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды. Классификации мутаций: по месту возникновения, по действию на организм, по изменению наследственного материала.
6.	Хромосомные болезни	Хромосомные болезни, общая характеристика. Количественные и структурные аномалии аутосом. Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау – клиника, цитогенетические варианты, диагностика, профилактика. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера).
7.	Генные болезни Мультифакториальные болезни.	Генные болезни. Мультифакториальные болезни. Нарушение обмена аминокислот: фенилкетонурия, альбинизм, алкаптонурия. Нарушение обмена углеводов: галактоземия, мукополисахаридозы. Нарушение обмена липидов: сфинголипидозы и нарушения обмена липидов плазмы крови. Нарушение обмена стероидов: адреногенитальный синдром.
8.	Медико-генетическое консультирование	Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена.

#### 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
		<b>3 семестр</b>		
1.	ЛЗ	Цитологические основы наследственности	2	
2.	СЗ	Цитологические 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
		<b>Всего часов за семестр:</b>	<b>16</b>	<b>16</b>

**4.2. Содержание самостоятельной работы обучающихся**

№ п/п	Наименование раздела (модуля), тема дисциплины (модуля).	Содержание самостоятельной работы обучающихся	Всего часов
1.	Цитологические основы наследственности	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, подготовка к тестам, подготовка к занятиям, работа с электронными демонстрационными материалами	8
2.	Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, подготовка к тестам, подготовка к занятиям, работа с	8

		электронными демонстрационными материалами	
3.	Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов.	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, подготовка к тестам, подготовка к занятиям, работа с электронными демонстрационными материалами	10
4.	Методы изучения наследственности человека.	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, подготовка к тестам, подготовка к занятиям, работа с электронными демонстрационными материалами	10
5.	Изменчивость и виды мутаций у организма.	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, подготовка к тестам, подготовка к занятиям, работа с электронными демонстрационными материалами	10
6.	Хромосомные болезни	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, подготовка к тестам, подготовка к занятиям, работа с электронными демонстрационными материалами	10
7.	Генные болезни Мультифакториальные болезни.	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, подготовка к тестам, подготовка к занятиям, работа с электронными демонстрационными материалами	10
8.	Медикогенетическое консультирование	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, подготовка к тестам, подготовка к занятиям, работа с электронными демонстрационными материалами	10
<b>Итого:</b>			<b>76</b>

## 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 (удовлетворительно)	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 61 до 70 баллов - базовый уровень положительной оценки согласно условиям (Менее 60 баллов – неудовлетворительно; 61-70 баллов - удовлетворительно 71-90 баллов - хорошо; 91-100 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. Цитологические основы наследственности
2. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.
3. Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов.
4. Методы изучения наследственности человека.
5. Изменчивость и виды мутаций у организма.
6. Хромосомные болезни
7. Генные болезни Мультифакториальные болезни.

## 8. Медикогенетическое консультирование

**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:**

	<b>Литература</b>	<b>Режим доступа к электронному ресурсу</b>
1.	Зверев, В. В. Медицинская микробиология, вирусология и иммунология. В 2-х томах. Том 1. : учебник / Под ред. В. В. Зверева, М. Н. Бойченко. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 448 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:**

	<b>Литература</b>	<b>Режим доступа к электронному ресурсу</b>
4.	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

**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.