

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Павлов Валентин Николаевич

Должность: Ректор

Дата подписания: 21.03.2022 16:16:27

Уникальный программный ключ:

a562210a8a161d1bc9a34c4a0a3e820ac76b9d73665849ebd6db2e5a4e71dbee

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России)**



УТВЕРЖДАЮ

Ректор

В.Н. Павлов

2021г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
ДИСЦИПЛИНЫ ГЕНЕТИКА**

**Направление подготовки (специальность, код) 31.08.30 Генетика
(уровень подготовки кадров высшей квалификации)**

Форма обучения	<u>очная</u>
Срок освоения ООП	<u>2 года</u>
Курс I, II	
Лекции – 66 час. / 1,8 з.е.	<u>Зачет –2 час. / 0,06 з.е.</u>
Практические занятия – 494 час. / 13,7 з.е.	Всего 1008 час. / 28 з.е.
Семинары – 110 час. / 3,0 з.е.	
Самостоятельная работа – 336 час. / 5,0 з.е	

Уфа

Содержание рабочей программы

1	Пояснительная записка	4
2	Вводная часть	4
3	Основная часть	17
3.1.	Объем учебной дисциплины и виды учебной работы	17
3.2.	Разделы учебной дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении	17
3.3.	Разделы учебной дисциплины, виды учебной деятельности и формы контроля	22
3.4.	Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины	23
3.5.	Название тем практических занятий и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины	27
3.6.	Название тем семинаров и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины	30
3.7.	Самостоятельная работа	31
3.8.	Оценочные средства для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины	34
3.9.	Учебно-методическое и информационное обеспечение учебной дисциплины	36
3.10.	Материально-техническое обеспечение учебной дисциплины	41
3.11.	Образовательные технологии	41
4	Методические рекомендации по организации изучения дисциплины	41

1. ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Генетика – область науки, изучающая явления изменчивости и наследственности, закономерности процессов хранения, передачи и реализации генетической информации на молекулярном, клеточном, организменном и популяционном уровнях.

Цель освоения дисциплины Генетика заключается в подготовке квалифицированного врача-генетика, обладающего системой универсальных (УК-1), и профессиональных компетенций (ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-10), способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности.

Задачи программы ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика: формирование базовых, фундаментальных медицинских знаний по специальности 31.08.30 Генетика; подготовка врача-генетика, обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в сложной патологии, имеющего углубленные знания смежных дисциплин; формирование умений в освоении новейших технологий и методик в сфере своих профессиональных интересов; формирование компетенций врача-генетика

2. ВВОДНАЯ ЧАСТЬ

2.1. Цель и задачи освоения дисциплины:

Целью освоения дисциплины «Генетика» является подготовка квалифицированного врача-генетика, обладающего системой универсальных и профессиональных компетенций, способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности в условиях первичной медико-санитарной помощи; специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи.

Задачами освоения дисциплины являются:

- приобретение, систематизация и закрепление знаний, умений и навыков, необходимых в работе врача по специальности 31.08.30 Генетика.
- формирование базовых, фундаментальных медицинских знаний по дисциплине Генетика;
- подготовка врача-генетика, обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в сложной патологии, имеющего углубленные знания смежных дисциплин;
- формирование умений в освоении новейших технологий и методик в сфере своих профессиональных интересов;
- формирование компетенций врача-генетика в областях:

В профилактической деятельности:

- предупреждение возникновения заболеваний среди населения путем проведения профилактических и противоэпидемических мероприятий;
- проведение профилактических медицинских осмотров, диспансеризации, диспансерного наблюдения;
- проведение сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья населения различных возрастно-половых групп, характеризующих состояние их здоровья;

В диагностической деятельности:

- диагностика заболеваний и патологических состояний пациентов на основе владения преемственными, лабораторными, инструментальными и иными методами исследования;
- диагностика неотложных состояний;
- диагностика беременности;

– проведение медицинской экспертизы;

В лечебной деятельности:

– оказание специализированной медицинской помощи;

– участие в оказании скорой медицинской помощи при состояниях, требующих срочного медицинского вмешательства;

– оказание медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе участие в медицинской эвакуации;

В реабилитационной деятельности:

– проведение медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения;

В психолого-педагогической деятельности:

– формирование у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;

В организационно-управленческой деятельности:

– применение основных принципов организации оказания медицинской помощи в медицинских организациях и их структурных подразделениях;

– организация и управление деятельностью медицинских организаций и их структурных подразделений;

– организация проведения медицинской экспертизы;

– организация оценки качества оказания медицинской помощи пациентам;

– ведение учетно-отчетной документации в медицинской организации и ее структурных подразделениях;

– создание в медицинских организациях и их структурных подразделениях благоприятных условий для пребывания пациентов и трудовой деятельности медицинского персонала с учетом требований техники безопасности и охраны труда;

– соблюдение основных требований информационной безопасности.

2.2. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Дисциплина Генетика относится к блоку Б1 - Обязательные дисциплины, направленные на реализацию ООП ВО по подготовке кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.30 – Генетика.

Для изучения данной дисциплины необходимы знания, умения и навыки, сформированные при обучении по основным образовательным программам высшего образования (специалист) по специальностям «Лечебное дело», «Педиатрия».

2.3. Требования к результатам освоения учебной дисциплины (модуля)

2.3.1. Виды профессиональной деятельности, которые лежат в основе преподавания данной дисциплины:

1. профилактическая;
2. диагностическая;
3. лечебная;
4. реабилитационная;
5. психолого-педагогическая;
6. организационно-управленческая.

Выпускник, освоивший программу ординатуры, должен обладать следующими универсальными компетенциями:

- готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1);

Выпускник, освоивший программу ординатуры, должен обладать профессиональными компетенциями:

профилактическая деятельность:

- готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-1);

- готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными (ПК-2);

диагностическая деятельность:

- готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-5);

лечебная деятельность:

- готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями (ПК-6);

- готовность к оказанию медико-генетической помощи (ПК-7);

реабилитационная деятельность:

готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации (ПК-9);

психолого-педагогическая деятельность:

- готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ПК-10).

Карта формируемых компетенций дисциплины Генетика

№ п/п	Номер / индекс компетенции	Содержание компетенции (или ее части)	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:			Перечень практически х навыков по овладению компетенцией	Оценочные средства
			Знать	Уметь	Владеть		
1.	УК-1	Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	-основные методы научных исследований в области биологии и генетики.	-выделять и систематизировать основные идеи; - критическ и оценивать любую поступаю щую информац ию; - избегать	- навыками критическ ого анализа и оценки современ ных научных достижен ий; - навыками работы с компьюте ром;	Анализ и решение типовых и ситуационн ых задач по генетике	зачет

				автоматического применения стандартных формул и приемов при решении задач.	- способностью генерирования новых идей при решении исследовательских и практических задач в области генетики		
2.	ПК-1	готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на	принципы профилактики наследственных болезней; организацию неонатального скрининга новорожденных; организацию пренатальной диагностики и наследственных болезней; общие показания для проведения пренатальной диагностики и, значение пренатальной диагностики в снижении	- рассчитать повторный генетический риск и составить генетический прогноз для конкретной семьи; - в доступной форме объяснить семье смысл медико-генетического прогноза; - внедрять современные методы диагностики и профилактики наследственных болезней; - проводить санпросвет работу среди населения;	- навыками проведения генетического анализа; - расчета генетического риска; - сбора и графического изображения родословной семьи; - проведения анализа родословной семьи, с целью определения типа наследования; - расчета повторно генетичес	- сбор анамнеза, - расчет генетического риска; - санпросвет работа.	зачет

		здоровье человека факторов среды его обитания	уровня наследственной и врожденной патологии; – принципы расчета повторного генетического риска при моногенной патологии, хромосомных болезнях, мультифакториальных заболеваниях, кровнородственных браках и мутагенных воздействиях; эффективность медико-генетического консультирования.	– осуществлять взаимодействие с врачами разных специальностей; – проводить медико-генетические консультации при разных ситуациях; – повышать свою квалификацию, а также квалификацию среднего медицинского персонала; – пропагандировать медико-генетические знания среди специалистов и населения;	кого риска в семье; – составление генетического прогноза для конкретной семьи; – внедрения современных методов диагностики и профилактики наследственных болезней; – применения различных методов пропаганды здорового образа жизни среди населения и определенного контингента лиц.		
3.	ПК-2	готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлен	- скрининговые программы по выявлению наследственной и врожденно	- проводить клиническое обследование больного; – сформулировать	- навыками проведения профилактических медицинских осмотров; - навыками	- проведение медицинского осмотра пациентов; - проведение диспансеризации	зачет

		ию диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническим и больными	й патологии; – основные симптомы и синдромы наследственных заболеваний; – группы диспансерного наблюдения; – показания к диспансеризации.	овать показания для направления на специальное генетическое исследование; – оформлять медицинскую документацию; – осуществлять взаимодействие с врачами разных специальностей;	диспансеризации при наследственной патологии; – навыками диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными, в том числе с генетической патологией; – навыками оформления медицинской документации.	взрослых и детей; – оформлять медицинскую документацию.	
4.	ПК-5	готовность к определению у пациентов патологических состояний, синдромов, заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и	- современную международную классификацию болезней (МКБ-10); - наследственные синдромы; - симптоматику и основных наследственных заболеваний.	- собирать анамнез; - проводить клиническое обследование больного; - интерпретировать результаты дополнительного обследования (лабораторного, инструментального,	- навыками сбора анамнеза; - навыками составления и анализа родословных; - навыками объективного обследования пациентов; - анализом клинико-инструментальных и лабораторных данных; - сопоставлен	- сбор анамнеза; - составление и анализ родословных; - проведение объективного обследования пациентов; - анализ клинико-инструментальных и лабораторных данных; - сопоставлен	зачет

	<p>проблем, связанных со здоровьем</p>		<p>специальных медико-генетических исследований); – оформлять медицинскую документацию; – проводить дифференциальную диагностику между наследственными синдромами; – работать со специализированной базой данных по генетическим болезням и мутациям Online Mendelian Inheritance in Man (далее OMIM) и компьютерной видеодиагностической программой Pictures of Standard Syndromes and Undiagnosed Malformati</p>	<p>генетического анализа; – расчета генетического риска; – сбора и графического изображения родословной семьи; – проведения анализа родословной семьи, с целью определения типа наследования заболевания; – навыками сопоставления результатов дополнительного обследования (лабораторного, инструментального, специальных медико-генетических исследований);</p>	<p>ие данных клинических, инструментальных, лабораторных и специальных медико-генетических исследований; – расчет генетического риска; – протоколирование результатов генетического исследования; – оформление заключения с окончательной формулировкой или предполагаемым диагнозом наследственного заболевания</p>	
--	--	--	---	---	---	--

				ons (далее – POSSUM); – осуществлять взаимодействие с врачами разных специальностей.	навыками оформления медицинской документации		
5.	ПК-6	готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями	– лабораторные и инструментальные методы исследования больных с наследственными заболеваниями; – стандарты обязательного медицинского страхования; – принципы лечения больных с наследственными заболеваниями.	– проводить клиническое обследование больного; – интерпретировать результаты дополнительного обследования (лабораторного, инструментального, специальных медико-генетических исследований); – оформлять медицинскую документацию; – назначать лечение; – оценивать эффективность	– навыками объективного обследования больного; – навыками сопоставления результатов дополнительного обследования (лабораторного, инструментального, специальных медико-генетических исследований); – навыками лечения больных с наследственной патологией; – навыками оформлен	– проведение объективного обследования; – назначение лечения; – оформление медицинской документации; – назначение лечения при наследственной патологии и контроль эффективности терапии	зачет

				проводимо й терапии.	ия медицинс кой документ ации		
6.	ПК-7	готовность к оказанию медико-генетической помощи	- основные показания для направления пациентов в медико-генетическую консультацию; - организацию медико-генетической службы; - основные методы изучения генетики человека; - принципы расчета повторного генетического риска при моногенной патологии, хромосомных болезнях, мультифакториальных заболеваниях, кровнородственных браках и мутагенных воздействиях.	- проводить медико-генетическое консультирование; - формулировать показания для направления на специальное генетическое исследование; - оценивать результаты лабораторных методов диагностики; - проводить дифференциальную диагностику между наследственными синдромами; - оформлять медицинскую документацию.	- навыками проведения медико-генетического анализа; - расчета генетического риска; - сбора и графического изображения родословной семьи; - проведения анализа родословной семьи, с целью определения типа наследования заболевания; - расчета повторно генетического риска в семье; - составление генетического	- сбор анамнеза; - составление и анализ родословных; - проведение объективного обследования пациентов; - анализ клинико-инструментальных и лабораторных данных; - сопоставление данных клинических, инструментальных, лабораторных и специальных медико-генетических исследований; - расчет генетического риска; - протоколирование результатов генетического исследования;	зачет

					<p>прогноза для конкретной семьи;</p> <p>– внедрения современных методов диагностики и профилактики наследственных болезней;</p> <p>– применения различных методов пропаганды здорового образа жизни среди населения и определенного контингента лиц.</p>	<p>– оформление заключения с окончательной формулировкой или предполагаемым диагнозом наследственного заболевания</p>	
7.	ПК-9	<p>готовность к применению лекарственных, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации</p>	<p>– основы реабилитации больных с наследственной патологией</p>	<p>– назначать лекарственную, немедикаментозную терапию пациентам, нуждающимся в медицинской реабилитации</p>	<p>– навыками проведения реабилитационной терапии у больных с наследственной патологией</p>	<p>– реабилитация больных с наследственной патологией</p>	зачет

8.	ПК-10	готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих	- принципы профилактики генетических заболеваний; - основы мутагенеза и канцерогенеза; - основы здорового образа жизни.	- проводить санпросвет работу среди населения; - пропагандировать здоровый образ жизни.	- навыками санпросвет работы; - навыками пропаганды здорового образа жизни.	- санпросвет работа; - пропаганда здорового образа жизни.	зачет
----	-------	---	---	--	--	--	-------

СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ

Структура программы ординатуры		Объем программы ординатуры в з.е
Блок 1	Дисциплины (модули)	42
Б1.	Базовая часть	36
Б1.Б1.	Генетика	28
Б1.Б1.1	Введение. История развития генетики как науки	0,5
Б1.Б1.2	Материальные основы наследственности.	0,5
Б1.Б1.3	Организация генома человека	0,5
Б1.Б1.4	Внеядерное наследование. Митохондриальное наследование.	0,5
Б1.Б1.5	Изменчивость наследственных признаков как основа патологии. Фенотипическая и генетическая изменчивость.	0,5
Б1.Б1.6	Роль наследственности и среды в развитии патологии.	0,5
Б1.Б1.7	Мутационная изменчивость.	0,5
Б1.Б1.8	Теория гена. Структура генома	0,5
Б1.Б1.9	Молекулярные механизмы генетических процессов.	0,5
Б1.Б1.10	Патологические проявления экспрессии генов.	0,5
Б1.Б1.11	Генетика развития	0,5
Б1.Б1.12	Основы генетической инженерии	0,5
Б1.Б1.13	Популяционная и эволюционная генетика.	0,5
Б1.Б1.14	Изменение генофонда популяций как результат нарушения	0,5

	генетического равновесия.	
Б1.Б1.15	Иммуногенетика. Система HLA: структура и функции	0,5
Б1.Б1.16	Онкогены и протоонкогены.	0,5
Б1.Б1.17	Генетические основы биотрансформации ксенобиотиков.	0,5
Б1.Б1.18	Методы медицинской генетики.	0,5
Б1.Б1.19	Моногенные наследственные болезни .	0,5
Б1.Б1.20	Семиотика, классификация и основные принципы клинической диагностики наследственных болезней.	0,5
Б1.Б1.21	Наследственность и патогенез.	0,5
Б1.Б1.22	Наследственность и клиническая картина болезни.	0,5
Б1.Б1.23	Наследственность и исходы заболеваний	0,5
Б1.Б1.24	Наследственные болезни обмена веществ.	0,5
Б1.Б1.25	Наследственные параличи и атаксии. Наследственные neuropathies. Диагностика. Профилактика.	0,5
Б1.Б1.26	Болезни импринтинга.	0,5
Б1.Б1.27	Митохондриальные болезни	0,5
Б1.Б1.28	Основы эмбриологии. Формирование врожденных пороков развития.	0,5
Б1.Б1.29	Тератогенные синдромы.	0,5
Б1.Б1.30	Дисморфогенез.	0,5
Б1.Б1.31	Хромосомные болезни.	0,5
Б1.Б1.32	Наследственные синдромы: клиничко-генетическая характеристика. Диагностика и лечение. Реабилитация. Профилактика.	0,5
Б1.Б1.33	Генетические основы гомеостаза.	0,5
Б1.Б1.34	Наследственные тромбофилии.	0,5
Б1.Б1.35	Многофакторные болезни и болезни с наследственной предрасположенностью.	0,5
Б1.Б1.36	Экология человека и экологически обусловленная патология.	0,5
Б1.Б1.37	Онкогенетика. Теория рака с позиции молекулярной генетики. Многоступенчатый характер мутационного процесса при онкогенезе. Генетика	0,5

	канцерогенеза.	
Б1.Б1.38	Генетические основы рака молочной железы. Возможности генотипирования с целью профилактики заболевания.	0,5
Б1.Б1.39	Генетические основы рака простаты, мочевого пузыря и почки. Возможность прогнозирования генетического риска.	0,5
Б1.Б1.40	Фармакокинетика и фармакогенетика.	0,5
Б1.Б1.41	Индивидуальное прогнозирование эффективности терапии на основе генотипирования.	0,5
Б1.Б1.42	Индивидуальные различия в ответах на лекарства, обусловленные аллельными вариациями генетических полиморфизмов. Генетические основы назначения антикоагулянтов.	0,5
Б1.Б1.43	Факоматозы. Этиология, клиника, диагностика, лечение, профилактика.	0,5
Б1.Б1.44	Индивидуализированный подход к диагностике и прогнозированию с учетом генетического статуса пациента. Расчет генетического риска.	0,5
Б1.Б1.45	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней.	0,5
Б1.Б1.46	Лабораторная генетика	0,5
Б1.Б1.47	Принципы организации и работа ПЦР-лаборатории.	0,5
Б1.Б1.48	Цитогенетика. Прямые и непрямые методы цитогенетики. Этапы культивирования. Анализ метафазных хромосом.	0,5
Б1.Б1.49	Хромосомные болезни человека. Молекулярная цитогенетика и диагностика хромосомных мутаций.	0,5
Б1.Б1.50	Хромосомные болезни человека. Молекулярная цитогенетика и диагностика геномных мутаций.	0,5
Б1.Б1.51	Этические вопросы медицинской генетики.	0,5
Б1.Б1.52	Медико-генетическое	0,5

	консультирование: виды, этапы.	
Б1.Б1.53	Основы пренатальной диагностики. Скрининг беременных.	0,5
Б1.Б1.54	Инвазивные методы пренатальной диагностики. Показания. Риск осложнений.	0,5
Б1.Б1.55	Цитогенетические и молекулярно-генетические методы в пренатальной диагностике патологии плода.	0,5
Б1.Б1.56	Неонатальный скрининг на наследственные болезни.	0,5
Б1.Б1.57	Профилактическая и пресимптоматическая медицина. Профилактика и диспансеризация больных с наследственной патологией	0,5
Б1.Б1.58	Молекулярная медицина – медицина будущего.	0,5

3. ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ

3.1. Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Всего часов/ зачетных единиц	Семестры			
		1	2	3	4
Аудиторные занятия (всего), в том числе:	672	120	264	120	168
Лекции (Л)	66	10	26	10	20
Практические занятия (ПЗ)	496	90	198	90	118
Семинары (С)	110	20	40	20	30
Лабораторные работы (ЛР)	-	-	-	-	-
Самостоятельная работа ординатора (СРО), в том числе:	336	60	132	60	84
<i>История болезни (ИБ)</i>					
<i>Курсовая работа (КР)</i>					
<i>Реферат (Реф)</i>	50	10	15	15	10
<i>Расчетно-графические работы (РГР)</i>					
<i>Подготовка к занятиям (ПЗ)</i>	135	25	60	20	30
<i>Подготовка к текущему контролю (ПТК)</i>	139	25	57	25	32
<i>Подготовка к промежуточному контролю (ППК)</i>	12				12
...					
...					

Вид промежуточной аттестации	зачет (З)					4 сем
	экзамен (Э)					
ИТОГО: Общая трудоемкость	час.	1008				
	ЗЕТ	28,0				

3.2. Разделы учебной дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении:

п/№	№ компетенции	Наименование раздела учебной дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах (темы разделов)
1	2	3	4
1.	УК-1	Введение. Общие сведения. Материальные основы наследственности.	Предмет генетики. Истоки развития генетики как науки. Теория гена. Структура генома. Цитологические основы наследственности. Механизмы сохранения генетической информации: репликация и репарация ДНК. Структурно-функциональная организация генов прокариот и эукариот. Генетический контроль экспрессии. Механизмы регуляции экспрессии генов прокариот и эукариот. Организация генома человека.
2.	УК-1, ПК-1, ПК-2	Генетическая изменчивость	Модификационная изменчивость организмов и реализация генетической программы развития в ходе индивидуального развития. Генетическая изменчивость и реализация генетической программы развития в ходе индивидуального развития. Молекулярные механизмы генетических процессов. Спонтанный и индуцированный мутагенез.
3.	УК-1, ПК-1, ПК-2	Генетика развития	Онтогенез как реализация наследственно детерминированной программы развития. Стабильность генома и дифференциальная активность генов в ходе индивидуального развития. Первичная дифференцировка цитоплазмы, действие генов в

			<p>раннем эмбриогенезе, амплификация генов. Роль гомейозисных генов в онтогенезе. Опыты по трансплантации ядер. Методы клонирования генетически идентичных организмов. Генетическая детерминация процесса постнатального онтогенеза. Периодизация постнатального развития человека. Рост. Развитие. Дифференцировка. Генетические механизмы пубертантного развития. Генетика старения.</p>
4.	УК-1, ПК-1, ПК-2	Основы генетической инженерии	<p>Молекулярное клонирование. Основные приемы генной инженерии. Применение генно-инженерных методов. Получение генов. Создание рекДНК. Векторы: структура и требования к векторной молекуле. Ферменты, используемые в конструировании рекДНК. Библиотеки геномов: геномные и кДНК. Применение клонирования в бактериальных клетках. Способы физического картирования генов. Использование генно-инженерных методов в биотехнологии. Трансгенные растения и животные.</p>
5.	УК-1, ПК-1, ПК-2	Популяционная и эволюционная генетика	<p>Популяция с генетической точки зрения, генофонд. Панмиктическая популяции. Генетическая структура популяции. Закон Харди-Вайнберга, следствия. Факторы, влияющие на генетическую структуру популяции: отбор, мутации, поток генов, дрейф генов, избирательность скрещивания. Механизмы, лежащие в основе образования новых генов и кариотипов. Изменение генофонда популяций как результат нарушения генетического равновесия.</p>

6.	УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-10	Наследственные болезни человека	Моногенные наследственные болезни: определение, этиология, классификация наследственных болезней. Семиотика, классификация и основные принципы клинической диагностики наследственных болезней. Наследственные болезни обмена веществ. Наследственные параличи и атаксии. Наследственные neuropatii. Болезни импринтинга. Митохондриальные болезни. Болезни динамических мутаций. Диагностика, лечение, реабилитация больных с наследственной патологией.
7.	УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-10	Хромосомные и тератогенные синдромы.	Основы эмбриологии. Дисморфогенез. Хромосомные болезни. Формирование врожденных пороков развития. Клинико-цитогенетическая характеристика аномалий аутосом. Клинико-цитогенетическая характеристика аномалий половых хромосом. Тератогенные синдромы.
8.	УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-10	Многофакторные болезни и болезни с наследственной предрасположенностью.	Наследственность и патогенез. Наследственность и клиническая картина болезни. Наследственность и исходы заболеваний. Генетические основы гомеостаза. Экология человека и экологически обусловленная патология.
9.	УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-10	Онкогенетика	Теория рака с позиции молекулярной генетики. Многоступенчатый характер мутационного процесса при онкогенезе. Генетика канцерогенеза. Онкогены и протоонкогены. Генетические основы рака молочной железы. Генетические основы рака простаты, мочевого пузыря и почки. Возможность прогнозирования генетического

			риска.
10.	УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-10	Фармакогенетика	Генетические основы биотрансформации ксенобиотиков. Индивидуальное прогнозирование эффективности терапии на основе генотипирования. Индивидуальные различия в ответах на лекарства, обусловленные аллельными вариациями генетических полиморфизмов. Генетические основы назначения антикоагулянтов. Факоматозы. Этиология, клиника, диагностика, лечение, профилактика.
11.	УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-10	Методы выявления генетической предрасположенности и генетического риска.	Индивидуализированный подход к диагностике и прогнозированию с учетом генетического статуса пациента. Биоинформатика на службе медицинской генетики. Расчет и оценка генетического риска. Генетическая паспортизация. Этические вопросы медицинской генетики.
12.	УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-10	Современные методы диагностики наследственных и наследственно обусловленных болезней.	Лабораторная генетика. Современные молекулярно-генетические методы диагностики и профилактики наследственных и наследственно обусловленных заболеваний: ПЦР, рестрикционный анализ ПДРФ, ПЦР в реальном времени, секвенирование. Принципы организации и работа ПЦР-лаборатории. Цитогенетика. Прямые и непрямые методы цитогенетики. Этапы культивирования. Анализ метафазных хромосом. Молекулярная цитогенетика и диагностика хромосомных мутаций.
13.	УК-1, ПК-1,	Медико-генетическое консультирование: виды, этапы. Пренатальная диагностика.	Медико-генетическое консультирование: виды, этапы. Современные

	ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-10		возможности использования генетических исследований в практике МГК. Пренатальная диагностика. Прогнозирование риска развития многофакторной патологии. Основы пренатальной диагностики. Скрининг беременных. Инвазивные методы пренатальной диагностики. Показания. Риск осложнений. Цитогенетические и молекулярно-генетические методы в пренатальной диагностике патологии плода. Неонатальный скрининг на наследственные болезни.
14.	УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-10	Профилактика наследственных болезней.	Профилактическая и пресимптоматическая медицина. Молекулярная медицина – медицина будущего. Генная терапия.

3.3. Разделы учебной дисциплины (модуля), виды учебной деятельности и формы контроля

п/ №	№ семестра	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Виды учебной деятельности, включая самостоятельную работу (в часах)					Формы текущего контроля успеваемости (по неделям семестра)
			Л	ПЗ	Сем	СРО	всего	
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1.	1	Введение. Общие сведения. Материальные основы наследственности.	5	40	10	30	85	устное собеседование
2.	1	Генетическая изменчивость	5	50	10	30	95	устное собеседование
3.	2	Генетика развития	4	40	10	30	84	устное собеседование

4.	2	Основы генетической инженерии	4	28	5	20	57	устное собеседование
5.	2	Популяционная и эволюционная генетика	4	40	5	22	71	устное собеседование
6.	2	Наследственные болезни человека	8	50	10	30	98	устное собеседование
7.	2	Хромосомные и тератогенные синдромы.	6	40	10	30	86	устное собеседование
8.	3	Многофакторные болезни и болезни с наследственной предрасположенностью.	4	30	4	20	58	устное собеседование
9.	3	Онкогенетика	3	30	8	20	61	устное собеседование
10.	3	Фармакогенетика	3	30	8	20	61	устное собеседование
11.	4	Методы выявления генетической предрасположенности и генетического риска.	5	30	8	30	73	устное собеседование
12.	4	Современные методы диагностики наследственных и наследственно обусловленных болезней.	5	30	8	20	63	устное собеседование
13.	4	Медико-генетическое консультирование: виды, этапы. Пренатальная диагностика.	5	30	8	15	58	устное собеседование
14.	4	Профилактика наследственных болезней.	5	26	6	7	46	устное собеседование

15.	4	Подготовка промежуточной аттестации. Промежуточная аттестация.	к	-	-	-	12	12	зачет в форме собеседования
		ИТОГО:		66	494	110	338	1008	

3.4. Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины «Генетика»:

№ п/п	Тема	Содержание лекции	Кол-во часов	Семестр
1	Введение. Общие сведения. Материальные основы наследственности.	Предмет генетики. Истоки развития генетики как науки. Теория гена. Структура генома. Цитологические основы наследственности. Механизмы сохранения генетической информации: репликация и репарация ДНК. Структурно-функциональная организация генов прокариот и эукариот. Генетический контроль экспрессии. Механизмы регуляции экспрессии генов прокариот и эукариот. Организация генома человека.	5	1
2	Генетическая изменчивость	Модификационная изменчивость организмов и реализация генетической программы развития в ходе индивидуального развития. Генетическая изменчивость и реализация генетической программы развития в ходе индивидуального развития. Молекулярные механизмы генетических процессов. Спонтанный и индуцированный мутагенез.	5	1
3	Генетика развития	Онтогенез как реализация наследственно детерминированной программы развития. Стабильность генома и дифференциальная активность генов в ходе индивидуального развития. Первичная дифференцировка цитоплазмы, действие генов в раннем эмбриогенезе, амплификация генов. Роль гомеозисных генов в онтогенезе. Опыты по трансплантации ядер. Методы клонирования генетически идентичных организмов.	4	2

		Генетическая детерминация процесса постнатального онтогенеза. Периодизация постнатального развития человека. Рост. Развитие. Дифференцировка. Генетические механизмы пубертантного развития. Генетика старения.		
4	Основы генетической инженерии	Молекулярное клонирование. Основные приемы генной инженерии. Применение генно-инженерных методов. Получение генов. Создание рекДНК. Векторы: структура и требования к векторной молекуле. Ферменты, используемые в конструировании рекДНК. Библиотеки геномов: геномные и кДНК. Применение клонирования в бактериальных клетках. Способы физического картирования генов. Использование генно-инженерных методов в биотехнологии. Трансгенные растения и животные.	4	2
5	Популяционная и эволюционная генетика	Популяция с генетической точки зрения, генофонд. Панмиктическая популяция. Генетическая структура популяции. Закон Харди-Вайнберга, следствия. Факторы, влияющие на генетическую структуру популяции: отбор, мутации, поток генов, дрейф генов, избирательность скрещивания. Механизмы, лежащие в основе образования новых генов и кариотипов. Изменение генофонда популяций как результат нарушения генетического равновесия.	4	2
6	Наследственные болезни человека	Моногенные наследственные болезни: определение, этиология, классификация наследственных болезней. Семиотика, классификация и основные принципы клинической диагностики наследственных болезней. Наследственные болезни обмена веществ. Наследственные параличи и атаксии. Наследственные нейропатии. Болезни импринтинга. Митохондриальные болезни. Болезни динамических мутаций. Диагностика, лечение, реабилитация больных с наследственной патологией.	8	2

7	Хромосомные тератогенные синдромы.	и	Основы эмбриологии. Дисморфогенез. Хромосомные болезни. Формирование врожденных пороков развития. Клинико- цитогенетическая характеристика аномалий аутосом. Клинико- цитогенетическая характеристика аномалий половых хромосом. Тератогенные синдромы.	6	2
8	Многофакторные болезни и болезни с наследственной предрасположенностью.		Наследственность и патогенез. Наследственность и клиническая картина болезни. Наследственность и исходы заболеваний. Генетические основы гомеостаза. Экология человека и экологически обусловленная патология.	4	3
9	Онкогенетика		Теория рака с позиции молекулярной генетики. Многоступенчатый характер мутационного процесса при онкогенезе. Генетика канцерогенеза. Онкогены и протоонкогены. Генетические основы рака молочной железы. Генетические основы рака простаты, мочевого пузыря и почки. Возможность прогнозирования генетического риска.	3	3
10	Фармакогенетика		Генетические основы биотрансформации ксенобиотиков. Индивидуальное прогнозирование эффективности терапии на основе генотипирования. Индивидуальные различия в ответах на лекарства, обусловленные аллельными вариациями генетических полиморфизмов. Генетические основы назначения антикоагулянтов. Факоматозы. Этиология, клиника, диагностика, лечение, профилактика.	3	3
11	Методы выявления генетической предрасположенности и генетического риска.		Индивидуализированный подход к диагностике и прогнозированию с учетом генетического статуса пациента. Биоинформатика на службе медицинской генетики. Расчет и оценка генетического риска. Генетическая паспортизация. Этические вопросы медицинской генетики.	5	4
12	Современные методы диагностики наследственных наследственно обусловленных	и	Лабораторная генетика. Современные молекулярно-генетические методы диагностики и профилактики наследственных и наследственно обусловленных заболеваний: ПЦР,	5	4

	болезней.	рестрикционный анализ ПДРФ, ПЦР в реальном времени, секвенирование. Принципы организации и работа ПЦР-лаборатории. Цитогенетика. Прямые и непрямые методы цитогенетики. Этапы культивирования. Анализ метафазных хромосом. Молекулярная цитогенетика и диагностика хромосомных мутаций.		
13	Медико-генетическое консультирование: виды, этапы. Пренатальная диагностика.	Медико-генетическое консультирование: виды, этапы. Современные возможности использования генетических исследований в практике МГК. Пренатальная диагностика. Прогнозирование риска развития многофакторной патологии. Основы пренатальной диагностики. Скрининг беременных. Инвазивные методы пренатальной диагностики. Показания. Риск осложнений. Цитогенетические и молекулярно-генетические методы в пренатальной диагностике патологии плода. Неонатальный скрининг на наследственные болезни.	5	4
14	Профилактика наследственных болезней.	Профилактическая и пресимптоматическая медицина. Молекулярная медицина – медицина будущего. Генная терапия.	5	4
		ИТОГО:	66	

3.5. Название тем практических занятий и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины «Генетика»:

№ п/п	Тема и содержание занятия.	Кол-во часов	Семестр
1.	Введение. Общие сведения. Материальные основы наследственности. Предмет генетики. Истоки развития генетики как науки. Теория гена. Структура генома. Цитологические основы наследственности. Механизмы сохранения генетической информации: репликация и репарация ДНК. Структурно-функциональная организация генов прокариот и эукариот. Генетический контроль экспрессии. Механизмы регуляции экспрессии генов прокариот и эукариот. Организация генома человека.	40	1

2	<p>Генетическая изменчивость Модификационная изменчивость организмов и реализация генетической программы развития в ходе индивидуального развития. Генетическая изменчивость и реализация генетической программы развития в ходе индивидуального развития. Молекулярные механизмы генетических процессов. Спонтанный и индуцированный мутагенез.</p>	50	1
3	<p>Генетика развития Онтогенез как реализация наследственно детерминированной программы развития. Стабильность генома и дифференциальная активность генов в ходе индивидуального развития. Первичная дифференцировка цитоплазмы, действие генов в раннем эмбриогенезе, амплификация генов. Роль гомеозисных генов в онтогенезе. Опыты по трансплантации ядер. Методы клонирования генетически идентичных организмов. Генетическая детерминация процесса постнатального онтогенеза. Периодизация постнатального развития человека. Рост. Развитие. Дифференцировка. Генетические механизмы пубертантного развития. Генетика старения.</p>	40	2
4	<p>Основы генетической инженерии Молекулярное клонирование. Основные приемы генной инженерии. Применение генно-инженерных методов. Получение генов. Создание рекДНК. Векторы: структура и требования к векторной молекуле. Ферменты, используемые в конструировании рекДНК. Библиотеки геномов: геномные и кДНК. Применение клонирования в бактериальных клетках. Способы физического картирования генов. Использование генно-инженерных методов в биотехнологии. Трансгенные растения и животные.</p>	28	2
5	<p>Популяционная и эволюционная генетика Популяция с генетической точки зрения, генофонд. Панмиктическая популяция. Генетическая структура популяции. Закон Харди-Вайнберга, следствия. Факторы, влияющие на генетическую структуру популяции: отбор, мутации, поток генов, дрейф генов, избирательность скрещивания. Механизмы, лежащие в основе образования новых генов и кариотипов. Изменение генофонда популяций как результат нарушения генетического равновесия.</p>	40	2
6	<p>Наследственные болезни человека Моногенные наследственные болезни: определение, этиология, классификация наследственных болезней. Семиотика, классификация и основные принципы клинической диагностики наследственных болезней. Наследственные болезни обмена веществ. Наследственные параличи и атаксии. Наследственные</p>	50	2

	нейропатии. Болезни импринтинга. Митохондриальные болезни. Болезни динамических мутаций. Диагностика, лечение, реабилитация больных с наследственной патологией.		
7	Хромосомные и тератогенные синдромы. Основы эмбриологии. Дисморфогенез. Хромосомные болезни. Формирование врожденных пороков развития. Клинико-цитогенетическая характеристика аномалий аутосом. Клинико-цитогенетическая характеристика аномалий половых хромосом. Тератогенные синдромы.	40	2
8	Многофакторные болезни и болезни с наследственной предрасположенностью. Наследственность и патогенез. Наследственность и клиническая картина болезни. Наследственность и исходы заболеваний. Генетические основы гомеостаза. Экология человека и экологически обусловленная патология.	30	3
9	Онкогенетика Теория рака с позиции молекулярной генетики. Многоступенчатый характер мутационного процесса при онкогенезе. Генетика канцерогенеза. Онкогены и протоонкогены. Генетические основы рака молочной железы. Генетические основы рака простаты, мочевого пузыря и почки. Возможность прогнозирования генетического риска.	30	3
10	Фармакогенетика Генетические основы биотрансформации ксенобиотиков. Индивидуальное прогнозирование эффективности терапии на основе генотипирования. Индивидуальные различия в ответах на лекарства, обусловленные аллельными вариациями генетических полиморфизмов. Генетические основы назначения антикоагулянтов. Факоматозы. Этиология, клиника, диагностика, лечение, профилактика.	30	3
11	Методы выявления генетической предрасположенности и генетического риска. Индивидуализированный подход к диагностике и прогнозированию с учетом генетического статуса пациента. Биоинформатика на службе медицинской генетики. Расчет и оценка генетического риска. Генетическая паспортизация. Этические вопросы медицинской генетики.	30	4
12	Современные методы диагностики наследственных и наследственно обусловленных болезней. Лабораторная генетика. Современные молекулярно-генетические методы диагностики и профилактики наследственных и наследственно обусловленных заболеваний: ПЦР, рестрикционный анализ ПДРФ, ПЦР в реальном времени, секвенирование. Принципы организации и работа ПЦР-лаборатории. Цитогенетика. Прямые и непрямые методы	30	4

	цитогенетики. Этапы культивирования. Анализ метафазных хромосом. Молекулярная цитогенетика и диагностика хромосомных мутаций.		
13	Медико-генетическое консультирование: виды, этапы. Пренатальная диагностика. Медико-генетическое консультирование: виды, этапы. Современные возможности использования генетических исследований в практике МГК. Пренатальная диагностика. Прогнозирование риска развития многофакторной патологии. Основы пренатальной диагностики. Скрининг беременных. Инвазивные методы пренатальной диагностики. Показания. Риск осложнений. Цитогенетические и молекулярно-генетические методы в пренатальной диагностике патологии плода. Неонатальный скрининг на наследственные болезни.	30	4
14	Профилактика наследственных болезней. Профилактическая и пресимптоматическая медицина. Молекулярная медицина – медицина будущего. Генная терапия.	28	4
	ИТОГО:	496	

3.6. Название тем семинаров и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины «Генетика»:

№ п/п	Тема семинара	Кол-во часов	Семестр
1	Введение. Общие сведения. Материальные основы наследственности.	10	1
2	Генетическая изменчивость	10	1
3	Генетика развития	10	2
4	Основы генетической инженерии	5	2
5	Популяционная и эволюционная генетика	5	2
6	Наследственные болезни человека	10	2

7	Хромосомные и тератогенные синдромы.	10	2
8	Многофакторные болезни и болезни с наследственной предрасположенностью.	4	3
9	Онкогенетика	8	3
10	Фармакогенетика	8	3
11	Методы выявления генетической предрасположенности и генетического риска.	8	4
12	Современные методы диагностики наследственных и наследственно обусловленных болезней.	8	4
13	Медико-генетическое консультирование: виды, этапы. Пренатальная диагностика.	8	4
14	Профилактика наследственных болезней.	6	4
ИТОГО:		110	

Лабораторный практикум

В соответствии с ФГОС не предусмотрен

3.7. САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА

3.7.1. Виды СРО

Тематический план самостоятельной работы:

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Виды СРО	Всего часов
1	2	3	4	5
1.	1	Введение. Общие сведения. Материальные основы наследственности.	подготовка к занятиям, подготовка реферата, подготовка к текущему контролю	30
2.	1	Генетическая изменчивость	подготовка к занятиям, подготовка реферата,	30

			подготовка к текущему контролю	
3.	2	Генетика развития	подготовка к занятиям, подготовка реферата, подготовка к текущему контролю	30
4.	2	Основы генетической инженерии	подготовка к занятиям, подготовка к текущему контролю	20
5.	2	Популяционная и эволюционная генетика	подготовка к занятиям, подготовка к текущему контролю	22
6.	2	Наследственные болезни человека	подготовка к занятиям, подготовка реферата, подготовка к текущему контролю	30
7.	2	Хромосомные и тератогенные синдромы.	подготовка к занятиям, подготовка реферата, подготовка к текущему контролю	30
8.	3	Многофакторные болезни и болезни с наследственной предрасположенностью.	подготовка к занятиям, подготовка реферата, подготовка к текущему контролю	20
9.	3	Онкогенетика	подготовка к занятиям, подготовка реферата, подготовка к текущему контролю	20
10.	3	Фармакогенетика	подготовка к занятиям, подготовка реферата, подготовка к текущему контролю	20
11.	4	Методы выявления генетической предрасположенности и генетического риска.	подготовка к занятиям, подготовка реферата, подготовка к текущему контролю	30
12.	4	Современные методы диагностики наследственных и наследственно обусловленных болезней.	подготовка к занятиям, подготовка реферата, подготовка к текущему контролю	20
13.	4	Медико-генетическое консультирование: виды, этапы. Пренатальная диагностика.	подготовка к занятиям, подготовка к семинарам, подготовка к тестированию	15
14.	4	Профилактика наследственных болезней.	подготовка к занятиям, подготовка к семинарам, подготовка к тестированию	7
15.	4	Подготовка к промежуточной	подготовка к зачету	12

	аттестации	
ИТОГО часов в семестре:		336

3.7.2. Примерная тематика рефератов,¹

1. Современные принципы классификации наследственно-дегенеративных заболеваний нервной системы.
2. Наследственные болезни: определение, этиология, их отличия от врожденных и семейных болезней.
3. Проблема фено- и генотипического полиморфизма. Фенокопии наследственных болезней.
4. Клинические эффекты геномных, хромосомных и генных мутаций.
5. Принципы клинической диагностики наследственных болезней.
6. Хромосомные aberrации. Неврологические проявления. Методы диагностики.
7. Клинико-генеалогический метод, его информативная значимость. Близнецовый и популяционно-статистический метод.
8. Виды и уровни профилактики наследственной патологии.
9. Виды и степени генетического риска. Принципы расчета генетического риска при различных вариантах наследственной патологии.
10. Виды пренатальной диагностики. Показания к ее проведению.
11. Наследственные болезни обмена веществ. Этиология, патогенез, клиническая диагностика, лечение, профилактика.
12. Скрининг наследственных метаболических заболеваний. Принципы, методы. Роль в профилактике наследственных болезней.
13. Лизосомные болезни накопления.
14. Клиника и диагностика митохондриальных болезней.
15. Болезни динамических мутаций.
16. Болезни с наследственной предрасположенностью, определение.
17. Поражение аппарата координации и спинного мозга. Болезнь Фридрейха, спиноцеребеллярные атаксии. Семейный спастический паралич Штрюмпеля.
18. Наследственные заболевания экстрапирамидной системы. Болезнь Гентингтона. Болезнь Вильсона.
19. Острая перемежающаяся порфирия. Неврологические синдромы. Современные методы исследования. Принципы терапии.
20. Врожденные пороки развития (ВПР) ЦНС. Этиология, клиника, диагностика.
21. Фармакогеномика. Генетический контроль метаболизма лекарственных препаратов.
22. Тератогенные и мутагенные эффекты лекарственных средств.
23. Экогенетические болезни.
24. Медико-генетическое консультирование: определение, виды, этапы, роль в профилактике наследственных болезней.

3.7.3. Требования к самостоятельной работе

Самостоятельная работа ординаторов должна обладать следующими признаками:

- быть выполненной лично ординатором или являться самостоятельно выполненной частью коллективной работы согласно заданию преподавателя;
- представлять собой законченную разработку (законченный этап разработки), в которой раскрываются и анализируются актуальные проблемы по определенной теме и ее отдельным аспектам (актуальные проблемы изучаемой дисциплины и соответствующей сферы практической деятельности);

¹ Указываются примерные темы курсовых работ в количестве не более 10 вариантов

- демонстрировать достаточную компетентность автора в раскрываемых вопросах;
- иметь учебную, научную и/или практическую направленность и значимость (если речь идет об учебно-исследовательской работе);
- содержать определенные элементы новизны (если СР проведена в рамках научных исследований).

Самостоятельная работа ординаторов включает следующие формы:

- конспектирование и реферирование первоисточников и другой научной и учебной литературы;
- проработку учебного материала (по конспектам, учебной и научной литературе);
- изучение учебного материала, перенесенного с аудиторных занятий на самостоятельную проработку;
- подготовку к занятиям, проводимым с использованием активных форм обучения («круглые столы», семинары, деловые игры)
- подготовку научных докладов;
- выполнение переводов научных текстов с иностранных языков;
- индивидуальные домашние задания расчетного, исследовательского и т.п. характера.

3.8. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ И РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ «ГЕНЕТИКА»

3.8.1. Виды контроля и аттестации, формы оценочных средств

№ п/п	№ семестра	Виды контроля ²	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Оценочные средства		
				Форма	Кол-во вопросов в заданиях	К-во независимых вариантов
1	2	3	4	5	6	7
1.	1	ВК, ТК	Введение. Общие сведения. Материальные основы наследственности.	Тесты (Т) ситуационные задачи (СЗ)	Т-10 СЗ-2	Т-10 СЗ-6
2.	1	ВК, ТК	Генетическая изменчивость	Тесты (Т), ситуационные задачи (СЗ)	Т-10 СЗ-2	Т-10 СЗ-6
3.	2	ВК, ТК	Генетика развития	тесты (Т) ситуационные задачи (СЗ)	Т-10 СЗ-2	Т-10 СЗ-6
4.	2	ВК, ТК	Основы генетической инженерии	тесты (Т)	Т-10	Т-10

² Входной контроль (ВК), текущий контроль (ТК), промежуточный контроль (ПК)

⁷ Указывается не менее 3-ех заданий по всем видам контроля для каждого семестра

				ситуационные задачи (СЗ)	СЗ-2	СЗ-6
5.	2	ВК, ТК	Популяционная и эволюционная генетика	тесты (Т) ситуационные задачи (СЗ)	Т-10 СЗ-2	Т-10 СЗ-6
6.	2	ВК, ТК	Наследственные болезни человека	тесты (Т) ситуационные задачи (СЗ)	Т-10 СЗ-2	Т-10 СЗ-6
7.	2	ВК, ТК	Хромосомные и тератогенные синдромы.	тесты (Т) ситуационные задачи (СЗ)	Т-10 СЗ-2	Т-10 СЗ-6
8.	3	ВК, ТК	Многофакторные болезни и болезни с наследственной предрасположенностью.	тесты (Т) ситуационные задачи (СЗ)	Т-10 СЗ-2	Т-10 СЗ-6
9.	3	ВК, ТК	Онкогенетика	тесты (Т) ситуационные задачи (СЗ)	Т-10 СЗ-2	Т-10 СЗ-6
10.	3	ВК, ТК	Фармакогенетика	тесты (Т) ситуационные задачи (СЗ)	Т-10 СЗ-2	Т-10 СЗ-6
11.	4	ВК, ТК	Методы выявления генетической предрасположенности и генетического риска.	тесты (Т) ситуационные задачи (СЗ)	Т-10 СЗ-2	Т-10 СЗ-6
12.	4	ВК, ТК	Современные методы диагностики наследственных и наследственно обусловленных болезней.	тесты (Т) ситуационные задачи (СЗ)	Т-10 СЗ-2	Т-10 СЗ-6

13.	4	ВК, ТК	Медико-генетическое консультирование: виды, этапы. Пренатальная диагностика.	тесты (Т) ситуационные задачи (СЗ)	Т-10 СЗ-2	Т-10 СЗ-6
14.	4	ВК, ТК	Профилактика наследственных болезней.	тесты (Т) ситуационные задачи (СЗ)	Т-10 СЗ-2	Т-10 СЗ-6
15.	4	ПК	Зачет	билеты (Б)	Б(3)	Б(10)

3.8.2.Примеры оценочных средств³:

для входного контроля (ВК) Тесты (Т)	Процесс переноса генетической информации с иРНК на полипептид называется ... 1) Транскрипция 2) Трансляция 3) Модификация (ответ 2)
для текущего контроля (ТК) Тесты (Т) Ситуационные задачи (СЗ)	Т Фермент, катализирующий синтез иРНК в процессе транскрипции называется ... 1) Транскриптаза 2) ДНК-полимераза 3) РНК-полимераза (ответ 3)
	СЗ: Нормальный фрагмент ДНК гена CFTR включает 83 пары оснований. У сына больного муковисцидозом при молекулярно-генетическом анализе выявлено 2 фрагмента: 80 и 83 пар нуклеотидов. Как можно интерпретировать полученный результат? (ответ: является гетерозиготным носителем мутации)
для промежуточного контроля (ПК) Билеты (Б)	Б 1. Классификация генетических систем человека. 2. Гены и ферменты биотрансформации ксенобиотиков. 3. Генная терапия при муковисцидозе.

3.9. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

3.9.1. Основная литература⁴

№ п/п	Наименование Автор Год, место издания	Кол-во экземпляров	
		в библиотеке	на кафедре
1.	Иммунология. Практикум : клеточные, молекулярные и генетические методы исследования : учебное пособие, рек. М-вом образ. и науки РФ, рек. ГОУ ВПО "Моск. мед. акад. им. И. М. Сеченова" для студ. учрежд. высш. проф. образования / под ред.: Л. В. Ковальчука, Г. А. Игнатъевой, Л. В. Ганковской. - М. : Гэотар Медиа, 2014. - 174,[2] с.	1 экз.	

3.9.2. Дополнительная литература⁵

№ п/п	Наименование Автор Год, место издания	Кол-во экземпляров	
		в библиотеке	на кафедре
1.	Акуленко, Л. В. Дородовая профилактика генетической патологии плода : руководство / Л. В. Акуленко, Т. В. Золотухина, И. Б. Манухин. - М. : ГЭОТАР-МЕДИА, 2013. - 292,[1] с.	1 экз.	-
2.	Александров, А. А. Психогенетика : рек. Советом по психологии УМО по классич. университетскому образованию в качестве учеб. пособия для студ. высш. учеб. заведений, обуч. по направлению и спец. психологии / А. А. Александров. - СПб. : Питер, 2010. - 192 с.	1 экз.	-
3.	Бочков Н.П. Клиническая генетика: Учебник. М.:ГЭОТАР-МЕД, 2004. 480 с.	-	1 экз.
4.	Бочков Н.П., Асанов А.Ю, Жученко Н.А. и др. Медицинская генетика: Учебник. Под ред. Н.П. Бочкова. М., 2001.	-	1 экз.
5.	Буллезный эпидермолиз : научное издание / под ред.: Дж. -Д. Файна, Х. Хинтнера ; пер. с англ. под ред. Ю. Ю. Коталевской. - М. : Практика, 2014. - 357 с.	1 экз.	-

⁴ Основная учебная литература включает в себя 1-2 учебника, изданных за последние 10 лет, 1-3 учебных пособий, изданных за последние 5 лет, лекции (печатные и/или электронные издания) по учебным дисциплинам (модулям) всех циклов

⁵ Дополнительная учебная литература содержит дополнительный материал к основным разделам программы и включает учебно-методические пособия, изданные в ГБОУ ВПО «БГМУ», машинописные работы кафедры, и содержит не более 3х изданных за последние 5-10 лет печатных и/или электронных изданий по учебным дисциплинам (модулям) базовой части всех циклов

6.	Грин, Д. Геморрагические заболевания и синдромы : научное издание / Д. Грин, К. А. Ладлем ; пер. с англ. под ред. О. В. Сомоновой. - М. : Практическая медицина, 2014. - 131,[1] с	1 экз.	-
7.	Джонс, К.Л. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиту : атлас-справочник / Кеннет Л. Джонс ; пер. с англ. А. Г. Азова [и др.]. - М. : Практика, 2011. - 1022 с.	1 экз.	-
8.	Зотова, О. А. Аденомиоз: молекулярно-генетические особенности, факторы риска и прогнозирование : методические рекомендации / О. А. Зотова, Н. В. Артымук. - Кемерово : [б. и.], 2013. - 36 с	1 экз.	-
9.	Козлова С.И., Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: Атлас-справочник. М., 2007. 448 с.	-	1 экз.
10.	Курчанов, Н.А. Генетика человека с основами общей генетики : руководство для самоподготовки / Н. А. Курчанов. - СПб. : СпецЛит, 2010. - 63 с.	-	1 экз.
11.	Леск А. Введение в биоинформатику– М.: БИНОМ. Лабораторные знания, 2009. -318 с		1 экз.
12.	Липовецкий, Б. М. Наследственные дислипидемии : руководство для врачей / Б. М. Липовецкий. - СПб. : СпецЛит, 2010. - 128 с	1 экз.	-
13.	Михайлова, С. В. Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению : руководство / С. В. Михайлова, Е. Ю. Захарова, А. С. Петрухин. - М. : Литтерра, 2011. - 341 с.	1 экз.	-
14.	Муковисцидоз (клиническая картина, диагностика, лечение, реабилитация, диспансеризация) : учебное пособие для врачей / А. В. Орлов [и др.] ; ГБОУ ВПО "Северо-Западный гос. мед. ун-т им. И. И. Мечникова" МЗ РФ. - 2-е изд., доп. и перераб. - СПб. : СЗГМУ им. И. И. Мечникова, 2014. - 159 с.	1 экз.	-
15.	Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие для студ. вузов, обучающихся по направлению 020200 "Биология", спец. 020206 "генетика" и смежным спец. рек. УМО по классическому университетскому образованию / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : Гэотар Медиа, 2010. - 832 с.	1 экз.	-
16.	Наследственная нейропатия со склонностью к параличам от сдавления : учебное пособие для последипломного образования врачей / Н. А. Шнайдер [и др.] ; ГОУ ВПО "Красноярский государственный медицинский университет им. проф. В. Ф. Войно-Ясенецкого МЗ и соц. развития", каф. медицинской генетики и клинической нейрофизиологии института последипломного	1 экз.	-

	образования. - Красноярск : ООО Издательство "Гротеск", 2010. - 67 с.		
17.	Наследственная нейропатия Шарко-Мари-Тута : учебное пособие для последипломного образования врачей / Н. А. Шнайдер [и др.] ; ГОУ ВПО "Красноярский государственный медицинский университет им. проф. В. Ф. Войно-Ясенецкого МЗ и соц. развития", Кафедра медицинской генетики и клинической нейрофизиологии института последипломного образования. - Красноярск : Гротеск, 2010. - 105 с.	1 экз.	-
18.	Наследственные болезни. Национальное руководство : руководство / Российское о-во медицинских генетиков, Ассоциация медицинских обществ по качеству ; гл. ред. Н. П. Бочков, Е. К. Гинтер, В. П. Пузырев. - М. : Гэотар Медиа, 2013. - 935.[1] с	1 экз.	-
19.	Ньюссбаум, Роберт Л. Медицинская генетика : 397 наглядных иллюстраций, схем и таблиц, 43 клинических случаяпереводное издание / Роберт Л. Ньюссбаум, Родерик Р. Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард ; пер. с англ. А. Ш. Латыпова ; под ред. Н. П. Бочкова. - М. : Гэотар Медиа, 2010. - 620 с.	1 экз.	-
20.	Прмроуз С., Тваймен Р. Геномика. Роль в медицине: пер с англ / М.: БИНОМ. – Лаборатория знаний, 2008. – 277 с	-	-
21.	Фролов А.К. Иммуноцитогенетика /А.К.Фролов, Н.Г.Арцимович, А.А.Сохин. - М.: Медицина, 1993.	-	-
22.	Чучалин, А.Г. Энциклопедия редких болезней : справочное издание / А. Г. Чучалин. - М. : Литтерра : ГЭОТАР-МЕДИА, 2014. - 672 с.	1 экз.	-
23.	Эссенциальная артериальная гипертензия у подростков : клинико-функциональные варианты и молекулярно-генетические маркеры : монография / В. В. Долгих [и др.] ; ФГБУ "НЦ проблем здоровья семьи и репродукции человека" Сиб. отд-ние РАМН. - Новосибирск : Наука, 2013. - 336 с.	1 экз.	-
24.	Юров, И. Ю. Геномные и хромосомные болезни центральной нервной системы : молекулярные и цитогенетические аспекты : научное издание / И. Ю. Юров, С. Г. Ворсанова. Ю. Б. Юров. - М. : МЕДПРАКТИКА-М, 2014. - 384 с.	1 экз.	-
Электронные ресурсы			
1.	Иммунология. Практикум : клеточные, молекулярные и генетические методы исследования – Режим доступа: http://www.kantiana.ru/upload/iblock/a64/immunologiya.doc	900 доступов	
2.	Медицинская и клиническая генетика для стоматологов [Электронный ресурс]: учебник для вузов / под ред. О. О. Янушевича. - Электрон. текстовые дан. - М.: ГЭОТАР-МЕДИА, 2009. - 400 с.	900 доступов	

	– Режим доступа: http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411315.html		
3.	Бочков, Н. П. Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н. П. Бочков. - 3-е изд., испр. и доп. - Электрон. текстовые дан. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2004. - 480 с. – Режим доступа: http://www.studmedlib.ru/book/ISBN5923104539.html	900 доступов	
4.	Чучалин, А. Г. Энциклопедия редких болезней [Электронный ресурс] / А. Г. Чучалин. - М.: Литтерра, 2014. - 672 с. – Режим доступа: http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785423501365.html	900 доступов	

3.	Периодические издания по всем входящим в реализуемые основные образовательные программы учебным предметам, курсам, дисциплинам (модулям) в соответствии с учебным планом	нет
	Генетика	http://elibrary.ru
	<u>Журнал клинических и экспериментальных медицинских исследований</u>	http://elibrary.ru
	<u>Исследования по генетике</u>	http://elibrary.ru
	<u>Клеточные технологии в биологии и медицине</u>	http://elibrary.ru
	Медицинская генетика	http://elibrary.ru
	<u>Медицинская генетика. Медико-генетическое консультирование</u>	http://elibrary.ru
	Молекулярная биология	http://elibrary.ru
	<u>Молекулярная генетика, микробиология и вирусология</u>	http://elibrary.ru
	Цитология и генетика	http://elibrary.ru
	<u>Chromosoma</u>	http://elibrary.ru
	<u>Chromosome Research</u>	http://elibrary.ru
	<u>DNA Repair</u>	http://elibrary.ru
	<u>GENE</u>	http://elibrary.ru
	<u>Genetica</u>	http://elibrary.ru
	<u>Genetics in the Third Millenniu</u>	http://elibrary.ru
	<u>Journal of Structural and Functional Genomics</u>	http://elibrary.ru
	<u>Molecular Genetics and Genomics</u>	http://elibrary.ru
	<u>Mutation Research</u>	http://elibrary.ru
	<u>Nucleic Acids Research</u>	http://elibrary.ru
	<u>Trends in Genetics</u>	http://elibrary.ru
	<u>Chromosome Research</u>	http://elibrary.ru
	<u>European Journal of Molecular Biotechnology</u>	http://elibrary.ru
	<u>Genes to Cells</u>	http://elibrary.ru
	<u>Journal of Biochemistry and Molecular Biologv</u>	http://elibrary.ru

	<u>Journal of Structural and Functional Genomics</u>	http://elibrary.ru
	<u>Molecular and General Genetics MGG</u>	http://elibrary.ru
	<u>Molecular Biology</u>	http://elibrary.ru
	<u>Molecular Biology Reports</u>	http://elibrary.ru
	<u>Molecular Genetics and Genomics</u>	http://elibrary.ru
	<u>Mutation Research/Mutation Research Genomics</u>	http://elibrary.ru
	<u>European Journal of Human Genetics</u>	http://elibrary.ru

в) программное обеспечение: общесистемное и прикладное программное обеспечение.

г) базы данных, информационно-справочные и поисковые системы: Интернет ресурсы, отвечающие тематике дисциплины, в том числе:

<http://elementy.ru>

<http://meduniver.com>

<http://www.eurolab.ua/encyclopedia/505/4275/>

<http://meduniver.com/Medical/Microbiology/77.html>

PubMed – электронно-поисковая система. Включает MEDLINE. Это база данных медицинской информации, включающая библиографические описания из более чем 4800 медицинских периодических изданий со всего мира, начиная с начала 1960-х.

eLIBRARY.RU – научная электронная библиотека, крупнейший российский информационный портал в области науки, технологии, медицины и образования, содержащий рефераты и полные тексты более 12 млн. научных статей и публикаций.

HighWire Press – это большое хранилище научных журналов, предоставляющих бесплатный полнотекстовый доступ к своим статьям (968 журналов, 1.39 млн. статей).

3.10. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Использование лабораторий, лабораторного и инструментального оборудования, учебных комнат.

Мультимедийный комплекс (ноутбук, проектор, экран), телевизор, видеокамера, слайдоскоп, видеомагнитофон, ПК, видео- и DVD проигрыватели, мониторы. Наборы макро- и микропрепаратов, слайдов, таблиц/мультимедийных наглядных материалов по различным разделам дисциплины. Видеофильмы. Компьютерные обучающие программы. Ситуационные задачи, тестовые задания по изучаемым темам. Доски.

3.11. ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ ТЕХНОЛОГИИ⁶

Используемые образовательные технологии при изучении данной дисциплины

30% интерактивных занятий от объема аудиторных занятий

Примеры интерактивных форм и методов проведения занятий:

имитационные технологии: ролевые и деловые игры, тренинг, игровое

⁶ Виды образовательных технологий, имитационные технологии: ролевые и деловые игры, тренинг, игровое проектирование, компьютерная симуляция, ситуация-кейс др.; неимитационные технологии: лекция (проблемная, визуализация и др.), дискуссия (с «мозговым штурмом» и без него), стажировка, программированное обучение и др.)

Особенности проведения занятий в интерактивной форме

проектирование, компьютерная симуляция (ROSH), ситуация-кейс др.;

неимитационные технологии: лекции (проблемные, визуализация и др.), дискуссии (с «мозговым штурмом» и без него).

4. МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ОРГАНИЗАЦИИ ИЗУЧЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ:

Обучение складывается из аудиторных занятий (670 час.), включающих лекционный курс (66 час.), практические занятия (496 час.), семинары (110 час) и самостоятельной работы (336 час.). Основное учебное время выделяется на практическую работу.

Практические занятия проводятся в виде устного опроса и контрольных работ, предусматривают демонстрацию мультимедийных видеороликов, таблиц, слайдов, макро- и микропрепаратов, использование наглядных пособий (стенды, муляжи), решение ситуационных задач, ответы на тестовые задания.

В соответствии с требованиями ФГОС ВПО в учебном процессе широко используются активные и интерактивные формы проведения занятий (ролевые и деловые игры, тренинг, игровое проектирование, компьютерная симуляция, ситуация-кейс). Удельный вес занятий, проводимых в интерактивных формах, составляет не менее 30% от аудиторных занятий.

Самостоятельная работа подразумевает подготовку к практическим занятиям, текущему и промежуточному контролю и включает работу с основной и дополнительной литературой, интернет-ресурсами, написание рефератов.

Работа с учебной литературой рассматривается как вид учебной работы по дисциплине «Генетика» и выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение (в разделе СРС).

Каждый обучающийся обеспечен доступом к библиотечным фондам Университета и кафедры.

Написание реферата способствует формированию навыков работы с литературными источниками, анализа данных и изложения материала в логической последовательности.

Работа в группе формирует чувство коллективизма и коммуникабельность.

В конце изучения учебной дисциплины (модуля) проводится контроль знаний с использованием устного ответа в форме собеседования.

Форма промежуточной аттестации:

Зачет в форме собеседования.

Вопросы по учебной дисциплине «Генетика» включены в Государственную итоговую аттестацию по программе ординатуры специальности 31.08.30 – Генетика (уровень подготовки кадров высшей квалификации).