

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Павлов Валентин Николаевич

Должность: Ректор

Дата подписания: 21.05.2022 16:16:27

Уникальный программный ключ:

a562210a8a161d10c9454440a5e820ac76b7d73063849e0d002e5a4e1108ae

**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 ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА (АДАПТАЦИОННЫЙ МОДУЛЬ)**

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

**Форма обучения очная**

**Срок освоения ООП 2 года**

**Курс II, семестр 3**

**Лекции – 4 час.**

**Зачет – 2 час.**

**Практические занятия – 34 час.**

**Всего 72 час. / 2 з.е.**

**Семинары – 10 час.**

**СРО – 24 час.**

**Содержание рабочей программы**

1	Пояснительная записка	4
2	Вводная часть	4
3	Основная часть	9
3.1.	Объем учебной дисциплины и виды учебной работы	9
3.2.	Разделы учебной дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении	9
3.3.	Разделы учебной дисциплины, виды учебной деятельности и формы контроля	10
3.4.	Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины	11
3.5.	Название тем практических занятий и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины	12
3.6.	Название тем семинаров и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины	13
3.7.	Самостоятельная работа	13
3.8.	Оценочные средства для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины	14
3.9.	Учебно-методическое и информационное обеспечение учебной дисциплины	16
3.10.	Материально-техническое обеспечение учебной дисциплины	20
3.11.	Образовательные технологии	20
4	Методические рекомендации по организации изучения дисциплины	20

## 1. ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Рабочая программа дисциплины «Лабораторная генетика (адаптационный модуль)» разработана в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта к структуре основной образовательной программы высшего образования по подготовке кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.30 – Генетика.

В системе подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре необходимы специальные знания в области фундаментальной медицины. В связи с этим важным является подготовка квалифицированного 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.

Вариативный курс «Лабораторная генетика (адаптационный модуль)» направлен на получение специальных знаний о современных методах лабораторно-генетической диагностики и профилактики наиболее распространенных врожденных и наследственных, а также ряда многофакторных заболеваний.

Актуальность дисциплины «Лабораторная генетика (адаптационный модуль)» обусловлена развитием новых методов диагностики и лечения заболеваний внутренних органов, в том числе генетических, появлением новых данных доказательной медицины, послуживших основой для пересмотра национальных, европейских и международных рекомендаций, стандартов, протокол диагностики, лечения, профилактики и реабилитации заболеваний терапевтического профиля.

## 2. ВВОДНАЯ ЧАСТЬ

### 2.1. Цель и задачи освоения дисциплины:

**Целью** освоения дисциплины «Лабораторная генетика (адаптационный модуль)» является формирование углубленных профессиональных знаний и умений по специальности 31.08.30 – Генетика.

**Задачами** освоения дисциплины являются:

- приобретение, систематизация и закрепление знаний, умений и навыков, необходимых в работе врача по специальности 31.08.30 Генетика.
- приобретение знаний о современном состоянии службы лабораторной генетики в Республике Башкортостан, в России и в мире;
- обучение важнейшим методам изучения генетики человека и антропогенетики;
- ознакомление обучающихся с принципами организации медико-генетического консультирования и пренатальной диагностики;
- приобретение навыков применения законов наследования для определения вероятности появления нормальных и патологических признаков в генотипе и их проявления в фенотипе и прогнозирования наследственных заболеваний человека в результате решения генетических задач;
- приобретение знаний по биоинформатике и расчету относительного риска возникновения заболеваний с наследственной предрасположенностью;
- развитие и совершенствование службы лабораторной генетики в рамках работы медико-генетических консультаций.
- овладение набором профессиональных компетенций в соответствии с квалификационной характеристикой необходимых для работы в профессиональной сфере.

### 2.2. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Дисциплина «Лабораторная генетика (адаптационный модуль)» относится к разделу Б1.В - Вариативная часть, Б1.В.ДВ.3 – дисциплины по выбору, направленных 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, разные уровни сформированных при обучении по основным образовательным программам высшего образования (специалитет) 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.

#### **2.3.2. Выпускник, освоивший программу ординатуры, должен обладать следующими компетенциями:**

##### **Профессиональные компетенции:**

##### **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);

##### **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 оказанию медико-генетической помощи (ПК-7);

##### **Общая трудоемкость дисциплины составляет:**

- 2 зачетных единиц;
- 72 академических часов.

##### **Образовательные технологии, используемые при реализации различных видов учебной работы:**

- лекции;
- практические занятия;
- семинары.

##### **Элементы, входящие в самостоятельную работу:**

- подготовка к практическим занятиям и семинарам;
- подготовка к промежуточной аттестации;
- работа с отечественной и зарубежной литературой.

##### **Контроль успеваемости:**

Формы контроля изучения дисциплины «Лабораторная генетика (адаптационный модуль)»: зачет.

Карта формируемых компетенций дисциплины «Лабораторная генетика (адаптационный модуль)»

Компетенция	Содержание компетенции (или ее части)	Результаты обучения	Виды занятий	Оценочные средства
<i>Профессиональные компетенции:</i>				
<i>Профилактическая деятельность:</i>				
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 здоровье человека факторов среды его обитания	<p><b>Знать</b> основные научные достижения в области генетики и смежных дисциплин в XX–XXI вв. и их вклад в мировую науку</p> <p><b>Уметь</b> квалифицированно анализировать, комментировать, реферировать и излагать результаты научных исследований</p> <p><b>Владеть</b> навыками анализа и обобщения результатов научных исследований в области генетики и применению их на практике при решении конкретных образовательных и исследовательских задач</p>	Лекции, практические занятия, СРО	тесты
<i>Диагностическая деятельность:</i>				
ПК-5	готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов,	<p><b>Знать</b> МКБ-10; современную классификацию и дифференциальную диагностику</p>	Лекции, практические занятия, СРО	тесты

	<p>синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем</p>	<p>основных наследственных заболеваний; генетические факторы этиологии и патогенеза наследственных болезней; показания для проведения генетического обследования;</p> <p><b>Уметь</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- определять у пациентов патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем</li> <li>- определять у пациентов патологические состояния, симптомы, синдромы наследственных заболеваний в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем</li> <li>сформулировать предварительный диагноз хромосомной патологии и некоторых наиболее распространенных моногенно наследующихся синдромов и заболеваний;</li> <li>определить необходимость</li> </ul>		
--	---	---	--	--

		<p>дополнительного генетического обследования</p> <p><b>Владеть</b></p> <p>- клинико-генеалогическим методом (собрать семейный анамнез, графически изобразить и проанализировать родословную; владеть алгоритмами молекулярно-генетической диагностики наследственных заболеваний; владеть методикой анализа результатов молекулярно-генетических тестов</p>		
<i>Лечебная деятельность:</i>				
ПК-7	<p>готовность к оказанию медико-генетической помощи</p>	<p><b>Знать</b></p> <p>фундаментальные основы общей генетики, генетики человека, молекулярной биологии, молекулярной генетики</p> <p><b>Уметь</b></p> <p>составлять план работы по заданной теме, анализировать получаемые результаты, составлять отчёты о научном исследовании</p> <p><b>Владеть</b></p> <p>методами планирования, подготовки, проведения научных исследований, анализа полученных данных, формулировки выводов и</p>	<p>Лекции, практические занятия, СРО</p>	<p>тесты</p>

		рекомендаций, внедрения результаты исследования в практику.		
--	--	--	--	--

### 3. ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ

#### 3.1. Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Всего часов
<b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>	<b>72</b>
<b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>	<b>48</b>
в том числе:	
лекции	<b>4</b>
практические занятия	<b>34</b>
семинары	<b>10</b>
<b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>	<b>24</b>
в том числе:	
самостоятельная внеаудиторная работа	<b>24</b>
<b>Вид промежуточной аттестации - зачет</b>	

#### 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.	ПК-1, ПК-5, ПК-7	1. Современные методы изучения генетики человека.	1. История развития антропогенетики. 2. Генеалогический, близнецовый, дерматоглифический, биохимический, цитогенетический, молекулярно-генетический, популяционно-статистический методы изучения генетики человека.
2.	ПК-1, ПК-5, ПК-7	2. Организация и работа генетической лаборатории.	1. Структура генетической лаборатории. 2. Цитогенетическая лаборатория. 3. Молекулярно-генетическая лаборатория. 4. Отделение пренатальной диагностики.



3.	ПК-1, ПК-5, ПК-7	3. Применение методов лабораторной генетики для диагностики и профилактики врожденных пороков развития, наследственных и генетически-обусловленных и заболеваний.	<p>1. Применение законов наследования для определения вероятности появления нормальных и патологических признаков в генотипе и их проявления в фенотипе.</p> <p>2. Прогнозирование и практический расчет генетического риска развития наследственных заболеваний.</p> <p>3. Использование генетических методов для пренатальной диагностики наследственных заболеваний.</p>
4.	ПК-1, ПК-5, ПК-7	4. Перспективы совершенствования и использования методов лабораторной генетики в рамках работы медико-генетической консультации.	<p>1. Биоинформатика и расчет относительного риска возникновения заболеваний с наследственной предрасположенностью.</p> <p>2. Развитие и совершенствование службы лабораторной генетики в рамках работы медико-генетических консультаций</p>

### 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		3	4	5	6	7	8	9
1.	3	1.Современные методы изучения генетики человека.	1	8	3	6	<b>18</b>	собеседование
2.	3	2. Организация и работа генетической лаборатории.	1	10	3	6	<b>20</b>	собеседование

3.	3	3. Применение методов лабораторной генетики для диагностики и профилактики врожденных пороков развития, наследственных и генетически-обусловленных и заболеваний.	1	8	2	2	13	собеседование
4.	3	4. Перспективы совершенствования и использования методов лабораторной генетики в рамках работы медико-генетической консультации. Нормативные акты и законодательства по использованию биологического материала.	1	8	2	2	13	собеседование
5.	3	Подготовка к контролю	-	-	-	8	8	-
		<b>ИТОГО:</b>	<b>4</b>	<b>34</b>	<b>10</b>	<b>24</b>	<b>72</b>	

**3.4. Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины «Лабораторная генетика (адаптационный модуль)»:**

№ п/п	Тема	Содержание лекции	Кол-во часов	Семестр
1.	1.Современные методы изучения генетики человека.	История антропогенетики. Генеалогический, близнецовый, дерматоглифический, биохимический, молекулярно-генетический, популяционно-статистический методы изучения генетики человека: сущность, способ применения.	2	3
2	Организация и работа генетической лаборатории.	Цитогенетическая лаборатория. Молекулярно-генетическая лаборатория. Отделение пренатальной диагностики. Медико-генетическое консультирование.	2	3
		<b>ИТОГО:</b>	<b>4</b>	

**3.5. Название тем практических занятий и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины «Лабораторная генетика (адаптационный модуль)»:**

№ п/п	Тема и содержание занятия.	Кол-во часов	Семестр
1	Человек как объект генетики. Методы изучения генетики человека (общая характеристика). Роль лабораторной генетики в медико-генетической службе.	3	3
2	Генеалогический и близнецовый методы.	4	3
3	Популяционно-статистический метод.	3	3
4	Цитогенетический метод. Молекулярная цитогенетика. ПЦР-лаборатория.	4	3
5	Биохимический и молекулярно-генетический методы.	4	3
6	Генетические исследования при моногенной наследственной патологии.	4	3
7	Применение методов лабораторной генетики в пренатальной диагностике наследственных заболеваний и врожденных пороков развития.	4	3
8	Генетические исследования при многофакторных заболеваниях человека: современные возможности и перспективы.	4	3
9	Перспективы использования методов лабораторной генетики в медико-генетической консультации	4	3
	<b>ИТОГО:</b>	<b>34</b>	

**3.6. Название тем семинаров и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины «Лабораторная генетика (адаптационный модуль)»:**

№ п/п	Контролируемые дидактические единицы дисциплины	Кол-во часов	Семестр
1	Лабораторная генетика и ее роль в медико-генетическом консультировании.	2	3
2	Наследственные заболевания человека, вызванные генными мутациями. Методы лабораторной диагностики и профилактики.	2	3
3	Наследственные заболевания человека, вызванные хромосомными мутациями. Методы лабораторной диагностики и профилактики.	2	3

4	Наследственные заболевания человека, вызванные геномными мутациями. Методы лабораторной диагностики и профилактики.	2	3
5	Лабораторная генетика – перспективы развития.	2	3
	<b>ИТОГО:</b>	<b>10</b>	

### 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.	3	1.Современные методы изучения генетики человека.	подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, написание рефератов	6
2.		2. Организация и работа генетической лаборатории.	подготовка к занятиям, подготовка к тестированию	6
3.		3. Применение методов лабораторной генетики для диагностики и профилактики врожденных пороков развития, наследственных и генетически-обусловленных и заболеваний.	подготовка к занятиям, подготовка к тестированию	2
4.		4. Перспективы совершенствования и использования методов лабораторной генетики в рамках работы медико-генетической консультации. Нормативные акты и законодательства по использованию биологического материала.	подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка к текущему контролю	2
5.		5. Подготовка к промежуточному контролю.	подготовка к зачету	8
<b>ИТОГО часов в семестре:</b>				<b>24</b>

### 3.7.2. Примерная тематика рефератов:

1. Служба лабораторной генетики в России и в мире.
2. Молекулярная цитогенетика – новые возможности и перспективы.

3. Методы расчета повторного генетического риска при различных формах наследственных заболеваний
4. Показания и сроки беременности для проведения пренатальной диагностики в РФ и в мире.
5. Психологические и морально-этические проблемы пренатальной диагностики.
6. Методы консервирования, хранения и обезвреживания биологического материала.
7. Создание банка генетического материала: современные возможности и перспективы.
8. Нормативные акты и законодательства по использованию биологического материала.

### 3.7.3. Требования к самостоятельной работе

Самостоятельная работа должна обладать следующими признаками:

- быть выполненной лично 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);
- 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 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 «ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА (АДАПТАЦИОННЫЙ МОДУЛЬ)»

### 3.8.1. Виды контроля и аттестации, формы оценочных средств

№ п/п	№ семестра	Виды контроля <sup>1</sup>	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Оценочные средства		
				Форма	Кол-во вопросов в задании	К-во независимых вариантов
1	2	3	4	5	6	7

<sup>1</sup> Входной контроль (ВК), текущий контроль (ТК), промежуточный контроль (ПК)

<sup>7</sup> Указывается не менее 3-ех заданий по всем видам контроля для каждого семестра

1.	3	<b>ВК, ТК</b>	1.Современные методы изучения генетики человека.	Тесты (Т) ситуационные задачи (СЗ)	<b>Т-10</b> <b>СЗ-2</b>	<b>Т-10</b> <b>СЗ-6</b>
2.	3	<b>ВК, ТК</b>	2. Организация и работа генетической лаборатории.	Тесты (Т), ситуационные задачи (СЗ)	<b>Т-10</b> <b>СЗ-2</b>	<b>Т-10</b> <b>СЗ-6</b>
3.	3	<b>ВК</b>	3. Применение методов лабораторной генетики для диагностики и профилактики врожденных пороков развития, наследственных и генетически-обусловленных и заболеваний.	тесты (Т) ситуационные задачи (СЗ)	<b>Т-10</b> <b>СЗ-2</b>	<b>Т-10</b> <b>СЗ-6</b>
4.	3	<b>ВК</b>	4.Перспективы совершенствования и использования методов лабораторной генетики в рамках работы медико-генетической консультации. Нормативные акты и законодательства по использованию биологического материала.	Тесты (Т), билеты (Б), ситуационные задачи (СЗ)	<b>Т-10</b> <b>Б-3</b> <b>СЗ-4</b>	<b>Т-10</b> <b>Б-18</b> <b>СЗ-18</b>
5.	3	<b>ПК</b>	5. Зачет	Тесты (Т), билеты (Б), ситуационные задачи (СЗ)	<b>Т-10</b> <b>Б-3</b> <b>СЗ-4</b>	<b>Т-10</b> <b>Б-18</b> <b>СЗ-18</b>

### 3.8.2.Примеры оценочных средств<sup>2</sup>:

для входного контроля (ВК)  <b>Тесты (Т)</b>	<b>ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД В МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКЕ ПОЗВОЛЯЕТ ...</b> 1) определить частоты доминантных, рецессивных аллелей и частоту гетерозиготного носительства мутантного гена в популяции 2) определить зависимость развития признака от наследственных и средовых факторов 3) изучать кожный рисунок концевых фаланг пальцев 4) проводить микрофотографирование хромосом
--	--



	Ответ: 4)
для текущего контроля (ТК)  <b>Тесты (Т)</b> <b>Билеты (Б)</b> <b>Ситуационные задачи (СЗ)</b>	<p><b>Т</b> <b>ХРОСОМОСПЕЦИФИЧЕСКИЕ ЗОНДЫ ДНК – ЭТО ...</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) ДНК хромосомных фрагментов разной длины</li> <li>2) Фрагменты ДНК, содержащие только структурные гены</li> <li>3) Клонированные последовательности сателлитной ДНК</li> <li>4) Искусственно синтезированные однонуклеотидные фрагменты ДНК (олигонуклеотиды), способные соединяться с определенными участками хромосом</li> <li>5) Фрагменты ДНК, содержащие рассеянные повторы</li> </ol> <p>Ответ 4)</p> <p><b>Б</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Классификация генетических систем человека.</li> <li>2. Гены и ферменты биотрансформации ксенобиотиков.</li> <li>3. Генная терапия при муковисцидозе.</li> </ol> <p><b>СЗ:</b> Нормальный фрагмент ДНК гена CFTR включает 83 пары оснований. У больного муковисцидозом при молекулярно-генетическом анализе мутации delF508 выявлено 2 фрагмента: 80 и 83 пары нуклеотида. Как можно интерпретировать полученный результат? Ответ: Родителя являются гетерозиготными носителями разных мутаций гена CFTR.</p>
для промежуточного контроля (ПК)  <b>Ситуационные задачи (СЗ)</b>	<p><b>СЗ:</b> Ген цветовой слепоты и ген ночной слепоты являются рецессивными, наследуются через X-хромосому и находятся на расстоянии 40 морганид друг от друга (К. Штерн, 1965). Определите вероятность рождения детей одновременно с обеими аномалиями в семье, где жена гетерозиготна по обоим признакам и обе аномалии унаследовала от своего отца, а муж имеет обе формы слепоты. Ответ: 30% только для девочек.</p>

### 3.9. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА (АДАПТАЦИОННЫЙ МОДУЛЬ)»

#### 3.9.1. Основная литература<sup>3</sup>

№ п/п	Наименование Автор Год, место издания	Кол-во экземпляров	
		в библиотеке	на

<sup>3</sup> 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

			кафедре
1.	Иммунология. Практикум : клеточные, молекулярные и <b>генетические</b> 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 литература<sup>4</sup>

№ 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.	Глик Б., Пастернак Дж. / под ред Н.К, Янковкого Молекулярная биотехнология. Принципы и применение: Пер. с англ / М.: Мир. 2002. -589 с.	1 экз.	
3.	Захарова А.Ф., Бенюш В.А., Кулешов Н.П., Барановская Л.И. Хромосомы человека (Атлас) АМН СССР. М., 1982. 264 с.	1 экз.	
4.	Козлова С.И., Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: Атлас-справочник. М., 2007. 448 с.	1 экз.	
5.	Леск А. Введение в биоинформатику– М.: БИНОМ. Лабораторные знания, 2009. -318 с	1 экз.	
6.	Мамаева С.Е. Атлас хромосом постоянных клеточных линий человека и животных /С.Е.Мамаева. - М.: Научный мир, 2002.	1 экз.	
7.	Методы анализа хромосомных aberrаций у человека /Под ред. К. Бэктон, Г. Эванса. - Женева: ВОЗ, 1975.	1 экз.	
8.	Наследственные болезни. Национальное руководство : руководство / Российское о-во медицинских <b>генетиков</b> , 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.	
9.	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.	1 экз.	

<sup>4</sup> *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*



	Бочкова. - М. : Гэотар Медиа, 2010. - 620 с.		
10.	Пузырев В.П., Степанов А.В. Патологическая анатомия генома человека. Новосибирск, 1997.	1 экз.	
11.	ПЦР в реальном времени : научное издание / Д. В. Ребриков [и др.] ; под ред. д-ра биол. наук Д. В. Ребрикова. - 3-е изд. - М. : БИНОМ. Лаборатория знаний, 2011. - 223 с.	1 экз.	
12.	Сингер М., Берг П. Гены и геномы: в 2 томах: пер с англ. / М.: Мир, 1998. 375, 377 с.	1 экз.	1 экз.
13.	Смирнов В.Г. Цитогенетика: Учебник для вузов по спец. «Генетика». М. 1991. 247с.	1 экз.	
14.	Трофимов В.А. Практикум по генетике /В.А.Трофимов, Т.Н.Гудошникова, О.Н.Аксенова, В.И.Кудряшова. - Саранск: Изд-во Морд. госун-та, 2006.	1 экз.	
15.	Трофимов В.А. Хромосомный анализ /В.А.Трофимов, В.И.Кудряшова, Ю.Б.Мадонина, О.Н.Аксенова, А.А.Дудко. - Саранск: Изд-во Морд. госун-та, 2004.	1 экз.	
16.	Фролов А.К. Иммуноцитогенетика /А.К.Фролов, Н.Г.Арцимович, А.А.Сохин. - М.: Медицина, 1993.	1 экз.	
17.	Чучалин, А.Г. Энциклопедия редких болезней : справочное издание / А. Г. Чучалин. - М. : Литтерра : ГЭОТАР-МЕДИА, 2014. - 672 с.	1 экз.	
18.	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.	
<b>Электронные ресурсы</b>			
1.	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: <a href="http://www.studmedlib.ru/book/ISBN5923104539.html">http://www.studmedlib.ru/book/ISBN5923104539.html</a>	900 доступов	
2.	Глик Б., Пастернак Дж. / под ред Н.К, Янковкого Молекулярная биотехнология. Принципы и применение - Режим доступа: <a href="http://www.studfiles.ru/preview/3997827">http://www.studfiles.ru/preview/3997827</a>	900 доступов	
3.	Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика - Режим доступа: <a href="http://www.nsu.ru/education/biology/genetics/">http://www.nsu.ru/education/biology/genetics/</a>	900 доступов	
4.	Захарова А.Ф., Бенюш В.А., Кулешов Н.П., Барановская Л.И. Хромосомы человека (Атлас) – Режим доступа: <a href="http://">http://</a>	900 доступов	

	window.edu.ru/resource/484/26484/files/krasu031.pdf		
5.	Иммунология. Практикум : клеточные, молекулярные и <b>генетические</b> методы исследования – Режим доступа: <a href="http://www.kantiana.ru/upload/iblock/a64/immunologiya.doc">http://www.kantiana.ru/upload/iblock/a64/immunologiya.doc</a>	900 доступов	
6.	Попов В.В. Геномика с молекулярно-генетическими основами - Режим доступа: <a href="http://www.spbdk.ru/catalog/886591.html">http://www.spbdk.ru/catalog/886591.html</a>	900 доступов	
7.	Сингер М., Берг П. Гены и геномы: в 2 томах: пер с англ. / М.: Мир, 1998. 375, 377 с. Режим доступа: <a href="http://www.libedu.ru/l_b/singer_m_berg_p/geny_i_genomu_v_2-h_t_t_1.html">http://www.libedu.ru/l_b/singer_m_berg_p/geny_i_genomu_v_2-h_t_t_1.html</a>	900 доступов	
8.	Чучалин, А. Г. Энциклопедия редких болезней [Электронный ресурс] / А. Г. Чучалин. - М.: Литтерра, 2014. - 672 с. – Режим доступа: <a href="http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785423501365.html">http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785423501365.html</a>	900 доступов	

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

<a href="http://elibrary.ru">European Journal of Molecular Biotechnology</a>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
<a href="http://elibrary.ru">Genes to Cells</a>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
<a href="http://elibrary.ru">Journal of Biochemistry and Molecular Biology</a>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
<a href="http://elibrary.ru">Journal of Structural and Functional Genomics</a>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
<a href="http://elibrary.ru">Molecular and General Genetics MGG</a>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
<a href="http://elibrary.ru">Molecular Biology</a>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
<a href="http://elibrary.ru">Molecular Biology Reports</a>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
<a href="http://elibrary.ru">Molecular Genetics and Genomics</a>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
<a href="http://elibrary.ru">Mutation Research/Mutation Research Genomics</a>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
<a href="http://elibrary.ru">European Journal of Human Genetics</a>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>

**б) программное обеспечение:** общесистемное и прикладное программное обеспечение.

**в) 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 «Лабораторная генетика (адаптационный модуль)».**

Специально оборудованные помещения для проведения учебных занятий, в том числе:

- аудитории, оборудованные мультимедийными и иными средствами обучения (наборы макро- и микропрепаратов, слайдов, таблиц/мультимедийных наглядных материалов по различным разделам дисциплины, видеофильмы, компьютерные обучающие программы, дидактические материалы - ситуационные задачи, тестовые задания по изучаемым темам), позволяющие обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью, индивидуально;

- лаборатории, оснащенные специализированным оборудованием и расходным материалом в количестве, позволяющем обучающимся осваивать умения и навыки индивидуально, для проведения медико-генетических диагностических исследований.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду организации.

### 3.11. Образовательные технологии<sup>5</sup>

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 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 (48 час.), включающих лекционный курс (4 час.), практические занятия (34 час.), семинары (10 час) и самостоятельной работы (24 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 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 «Лабораторная генетика (адаптационный модуль)» проводится контроль знаний с использованием устного ответа в форме собеседования.

<sup>5</sup> 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, программное обучение и др.)

Особенности проведения занятий в интерактивной форме

**Форма промежуточной аттестации:**

- зачет в форме собеседования.

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