Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Шуматов Валентин Борисович
Должность: Ректор
Дата подписания: 05.11.2025 10:22:19
Уникальный программный ключ:
1cef78fd73d75dc6ecf72fe1eb94fee387a2985d2657b784eec019bf8a794cb4

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Тихоокеанский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

«УТВЕРЖДАЮ»
Заведующий кафедрой
_____ /Зенкина В.Г./
«11» апреля 2025 г.

МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ДЛЯ ПРЕПОДАВАТЕЛЕЙ И ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Б1.О.56 Медицинская генетика

(наименование дисциплины (модуля))

Специальность	31.05.02 Педиатрия
Уровень подготовки	специалитет
Направленность подготовки	02. Здравоохранение (в сфере оказания первичной медико-санитарной помощи, специализированной, скорой, паллиативной медицинской помощи детям, включающей мероприятия по профилактике, диагностике, лечению заболеваний и состояний, медицинской реабилитации, формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения)
Форма обучения	очная
Срок освоения ООП	6 лет
Кафедра	Биологии, ботаники и экологии

Владивосток, 2025

При разработке методических рекомендаций для преподавателей и обучающихся по дисциплине **Б1.О.56 Медицинская генетика** в основу положены:

1) ФГОС ВО по специальности 31.05.02 Педиатрия
утвержденный Министерством высшего образования и науки Российской Федерации
«12» __августа___2020 г. №965

2) Учебный план по специальности 31.05.02 Педиатрия, направленности 02 Здравоохранение в сфере оказания первичной медико-санитарной помощи, специализированной, скорой, паллиативной медицинской помощи детям, включающие мероприятия по профилактике, диагностике, лечению заболеваний и состояний, медицинской реабилитации, формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения
утвержденный ученым советом ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России «_31___»__03_____2025_ г., Протокол № _8/24-25__.

Методические рекомендации для преподавателей и обучающихся по дисциплине разработаны авторским коллективом кафедры Биологии, ботаники и экологии ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России, под руководством заведующего кафедрой доцента, канд. мед. наук Зенкиной В.Г.

Разработчики:

Зав. кафедрой (занимаемая должность)	Канд. мед. наук, доцент (ученая степень, ученое звание)	Зенкина В.Г.
Доцент (занимаемая должность)	Канд. мед. наук (ученая степень, ученое звание)	Солодкова О.А. *(Ф.И.О.)*

1. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Методические рекомендации по изучению дисциплины **Б1.О.56 Медицинская генетика** представляют собой комплекс рекомендаций и разъяснений, позволяющих оптимальным образом организовать процесс изучения данной дисциплины.

Для лучшего освоения материала и систематизации знаний по дисциплине **Б1.О.56 Медицинская генетика** необходимо регулярно разбирать материалы лекций, отвечать на вопросы для самоконтроля. Во время самостоятельной проработки лекционного материала особое внимание следует уделять возникающим вопросам, непонятным терминам, спорным точкам зрения. В случае необходимости обращаться к преподавателю за консультацией. Лекционный материал организует мыслительную деятельность обучающихся, а практические занятия обеспечивают глубину усвоения материала дисциплины.

При подготовке к практическому занятию особое внимание необходимо обращать на содержание основных положений и выводов, объяснение явлений и фактов, уяснение практического приложения рассматриваемых теоретических вопросов. В процессе этой работы студент должен стремиться понять и запомнить основные положения рассматриваемого материала, примеры, поясняющие его, а также разобраться в иллюстративном материале.

Для организации самостоятельного изучения тем дисциплины используются материалы фондов оценочных средств.

Самостоятельная работа студентов обеспечивается следующими условиями:

1. наличие и доступность необходимого учебно-методического и справочного материала;

2. создание системы регулярного контроля качества выполненной самостоятельной работы;

3. консультационная помощь преподавателя.

Методический материал для самостоятельной подготовки представляется в виде литературных источников, иллюстративных материалов, учебных пособий. В список учебно-методических материалов для самостоятельной работы обучающихся входит перечень библиотечных ресурсов учебного заведения и других материалов, к которым обучающийся имеет возможность доступа.

Самостоятельная работа – вид контактной внеаудиторной работы преподавателей и обучающихся по дисциплине Б1.О.56 Медицинская генетика. Контроль самостоятельной работы осуществляется ведущим преподавателем. Оценка самостоятельной работы учитывается при проведении промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине Б1.О.56 Медицинская генетика.

Текущий контроль по дисциплине Б1.О.56 Медицинская генетика предназначен для проверки индикаторов достижения компетенций, стимулирования учебной работы обучающихся и совершенствования методики освоения новых знаний. Текущий контроль по дисциплине Б1.О.56 Медицинская генетика проводится в течение семестра по всем видам и разделам учебной дисциплины, охватывающим компетенции, формируемые дисциплиной: опросы, дискуссии, тестирование, доклады, рефераты, другие виды самостоятельной и аудиторной работы. Текущий контроль знаний студентов, их подготовки к практическим занятиям осуществляется на каждом занятии.

Промежуточная аттестация предназначена для определения уровня освоения индикаторов достижения компетенций. Проводится в форме зачета после освоения обучающимся всех разделов дисциплины Б1.О.56 Медицинская генетика и учитывает результаты обучения по дисциплине по всем видам работы студента на протяжении всего периода обучения по дисциплине Б1.О.56 Медицинская генетика.

Время, отведенное для промежуточной аттестации, указано в графике учебного процесса.

Задания для практических работ, а также задания для подготовки к текущему и промежуточному контролю приведены в фонде оценочных средств по дисциплине Б1.О.56 Медицинская генетика. При необходимости следует обращаться за консультацией к

преподавателю. Перед консультацией, необходимо хорошо продумать вопросы, которые требуют разъяснения.

2. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ К ЛЕКЦИОННЫМ ЗАНЯТИЯМ

Таблица 1. Методические указания к лекционным занятиям по дисциплине Б1.О.56 Медицинская генетика

Тема №1 Общие вопросы медицинской генетики. Клинико-генеалогический и близнецовый методы	
Продолжительность лекционного занятия (в академических часах):	2
Цель лекционного занятия: 1. рассказать обучающимся об объекте изучения дисциплины Медицинская генетика, целях и задачах; 2. дать определение и характеристику генома человека, наследственным болезням; 3. рассмотреть методы изучения генетики человека: клинико-генеалогический, близнецовый	
План лекции, последовательность ее изложения: 1.Предмет Медицинской генетики, цели и задачи 2. Общая характеристика генома человека 3. Методы изучения генетики человека 4.Генеалогический метод. Типы наследования, характеристика 4. Близнецовый метод.	
Рекомендованная литература: 1. Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. Клиническая генетика: учебник [Электронный ресурс]. : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 592 с. URL: http://www.studentlibrary.ru 2. Медицинская генетика: нац. рук. [Электронный ресурс]. Под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 896 с. URL: http://studentlibrary.ru	
Тема №2 Цитогенетический метод медицинской генетики. Классификация хромосомных болезней	
Продолжительность лекций (в академических часах):	2
Цель лекции: 1. рассказать обучающимся о современных методах диагностики наследственных болезней: цитогенетичском, биохимическом, молекулярно-генетическом; 2. дать определение геномным, хромосомным и генным болезням; 3. рассмотреть некоторые хромосомные болезни, классификацию, причины, симптоматику, диагностику	
План лекции, последовательность ее изложения: 1.Цитогенетика как основа понимания молекулярных изменений в организме. 2.Строение хромосом, классификация хромосом 3.Кариотип и идиограмма в норме и патологии 4. Хромосомные болезни, классификация, причины, симптоматика, диагностика	
Рекомендованная литература: 1.Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. Клиническая генетика: учебник [Электронный ресурс]. : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 592 с. URL: http://www.studentlibrary.ru	

2.Медицинская генетика: нац. рук. [Электронный ресурс]. Под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 896 с. URL: http://studentlibrary.ru

Тема №3 Биохимический метод диагностики наследственных болезней	
Продолжительность лекций (в академических часах):	2

Цель лекции:
1. рассказать обучающимся об одном из важнейших методах диагностики наследственных болезней: биохимическом;
2. дать определение генным болезням, классификацию болезней обмена веществ;
3. рассмотреть некоторые генный болезни, причины, симптоматику, диагностику

План лекции, последовательность ее изложения:
1. Биохимический метод как способ диагностики наследственных болезней
2. Биохимический скрининг
3. Неонатальный скрининг
4. Генные болезни (болезни обмена веществ)
5. ДНК диагностика

Рекомендованная литература:
1.Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. Клиническая генетика: учебник [Электронный ресурс]. : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 592 с. URL: http://www.studentlibrary.ru
2.Медицинская генетика: нац. рук. [Электронный ресурс]. Под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 896 с. URL: http://studentlibrary.ru

3. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ К ПРАКТИЧЕСКИМ/ЛАБОРАТОРНЫМ ЗАНЯТИЯМ

Таблица 2. Методические указания к практическим/лабораторным занятиям по дисциплине Б1.О.56 Медицинская генетика

Тема №1 Цитологические основы наследственности	
Продолжительность практического занятия (в академических часах):	4

Цель практического занятия:
1. закрепить полученные знания о ядерном материале соматических и половых клеток человека;
2. в ходе дискуссии обсудить основные способы размножения соматических и половых клеток человека, их отличия, факторы пролиферации;
3. изучить закономерности и особенности возможных нарушений размножения клеток, приводящие к наследственным болезням;
4. сформировать целостное представление о материальных основах наследственности и изменчивости человеческого организма
5. дать определения понятиям «геном», «ген», рассмотрев основные закономерности научных основ медицинской генетики

Условия для проведения занятия: аудитории, оснащенные мультимедийным оборудованием, учебная доска, наличие лабораторного оборудования, наличие методических разработок по дисциплине.

Самостоятельная работа обучающегося: написание научно-исследовательской работы. Подготовка доклада по пройденной лекции. Работа с учебной литературой.	
Методы контроля полученных знаний и навыков: обсуждение докладов, дискуссия, опрос, тестирование, решение ситуационных задач	
Рекомендованная литература: 1.Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. Клиническая генетика: учебник [Электронный ресурс]. : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 592 с. URL: http://www.studentlibrary.ru 2.Медицинская генетика: нац. рук. [Электронный ресурс]. Под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 896 с. URL: http://studentlibrary.ru	
Тема №2 Методы медицинской генетики: генеалогический метод. Составление родословных	
Продолжительность практического занятия (в академических часах):	4
Цель практического занятия: 1. закрепить полученные знания о целях и задачах медицинской генетики; 2. в ходе дискуссии обсудить основные методы изучения генетики человека, возможность их применения; 3. проработать определения и понятия родословная, генеалогическое древо, сибсы, пробанд; 4. изучить закономерности построения разных родословных и определить типы наследования; 5. сформировать навык построения родословной потенциального пациента, используя общепринятые обозначения	
Условия для проведения занятия: аудитории, оснащенные мультимедийным оборудованием, учебная доска, наличие лабораторного оборудования, наличие методических разработок по дисциплине.	
Самостоятельная работа обучающегося: написание научно-исследовательской работы. Подготовка доклада по пройденной лекции. Работа с учебной литературой.	
Методы контроля полученных знаний и навыков: обсуждение докладов, дискуссия, опрос, тестирование	
Рекомендованная литература: 1.Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. Клиническая генетика: учебник [Электронный ресурс].: ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 592 с. URL: http://www.studentlibrary.ru 2.Медицинская генетика: нац. рук. [Электронный ресурс]. Под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 896 с. URL: http://studentlibrary.ru	
Тема №3 Методы медицинской генетики: генеалогический метод. Анализ родословных	
Продолжительность практического занятия (в академических часах):	4

Цель практического занятия: 1. закрепить полученные знания о целях и задачах медицинской генетики; 2. в ходе дискуссии обсудить основные методы изучения генетики человека, возможность их применения; 3. проработать определения и понятия родословная, генеалогическое древо, сибсы, пробанд; 4. изучить закономерности анализа родословных и определить типы наследования; 5. сформировать навык построения родословной потенциального пациента, используя общепринятые обозначения
Условия для проведения занятия: аудитории, оснащенные мультимедийным оборудованием, учебная доска, наличие лабораторного оборудования, наличие методических разработок по дисциплине.
Самостоятельная работа обучающегося: написание научно-исследовательской работы. Подготовка доклада по пройденной лекции. Работа с учебной литературой.
Методы контроля полученных знаний и навыков: обсуждение докладов, дискуссия, опрос, тестирование
Рекомендованная литература: 1.Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. Клиническая генетика: учебник [Электронный ресурс].: ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 592 с. URL: http://www.studentlibrary.ru 2.Медицинская генетика: нац. рук. [Электронный ресурс]. Под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 896 с. URL: http://studentlibrary.ru

4. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ К ПРОВЕДЕНИЮ ТЕКУЩЕГО И ПРОМЕЖУТОЧНОГО КОНТРОЛЯ

Таблица 3. Методические указания к проведению текущего и промежуточного контроля по дисциплине Б1.О.56 Медицинская генетика

Вид аттестации	Форма контроля
Текущая аттестация	- проведение и оценка устных или письменных опросов на лекциях и практических занятиях; - проверка и оценка выполнения заданий на практических занятиях; - проверка и оценка выполнения самостоятельных и контрольных заданий на практических занятиях; - проверка и оценка качества ведения конспектов.
Промежуточный контроль	проводится в форме компьютерного зачета, на котором оценивается степень сформированности у обучающихся компетенций, в зависимости от типов задач профессиональной деятельности.

5 ОСОБЕННОСТИ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ И ИНВАЛИДОВ

5.1. Наличие соответствующих условий реализации дисциплины

Для обучающихся из числа инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья (ОВЗ) на основании письменного заявления дисциплина реализуется с учетом особенностей психофизического развития, индивидуальных возможностей и состояния здоровья (далее - индивидуальных особенностей). Обеспечивается соблюдение следующих общих требований: использование специальных технических средств обучения коллективного и индивидуального пользования, предоставление услуг ассистента (помощника), оказывающего такому обучающемуся необходимую техническую помощь, обеспечение доступа в здания и помещения, где проходят занятия, другие условия, без которых невозможно или затруднено изучение дисциплины.

5.2. Обеспечение соблюдения общих требований

При реализации дисциплины на основании письменного заявления обучающегося обеспечивается соблюдение следующих общих требований: проведение занятий для обучающихся-инвалидов и лиц с ОВЗ в одной аудитории совместно с обучающимися, не имеющими ограниченных возможностей здоровья, если это не создает трудностей обучающимся; присутствие в аудитории ассистента (ассистентов), оказывающего(их) обучающимся необходимую техническую помощь с учетом их индивидуальных особенностей; пользование необходимыми обучающимся техническими средствами с учетом их индивидуальных особенностей.

5.3. Доведение до сведения обучающихся с ограниченными возможностями здоровья в доступной для них форме всех локальных нормативных актов ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России.

Все локальные нормативные акты ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России по вопросам реализации дисциплины (модуля) доводятся до сведения обучающихся с ОВЗ в доступной для них форме.

5.4. Реализация увеличения продолжительности прохождения промежуточной аттестации по отношению к установленной продолжительности для обучающегося с ограниченными возможностями здоровья

Форма проведения текущей и промежуточной аттестации по дисциплине для обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья устанавливается с учетом индивидуальных психофизических особенностей (устно, письменно на бумаге, письменно на компьютере, в форме тестирования и т.п.). Продолжительность прохождения промежуточной аттестации по отношению к установленной продолжительности увеличивается по письменному заявлению обучающегося с ограниченными возможностями здоровья. Продолжительность подготовки обучающегося к ответу на зачете увеличивается не менее чем на 0,5 часа.

6. КАДРОВОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Состав научно-педагогических работников, обеспечивающих осуществление образовательного процесса по дисциплине соответствует требованиям ФГОС ВО по специальности 31.05.02 Педиатрия и размещен на сайте образовательной организации.

