Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Кузнецов Владимир Вячеславович
Должность: И.о. ректора
Дата подписания: 19.12.2025 15:27:19
Уникальный программный ключ:
89bc0900301c561c0dcc38a48f0e7de679484a4c

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

«УТВЕРЖДАЮ»
Заведующий кафедрой
/Просекова Е.В./
«23» мая 2025 г.

МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ДЛЯ ПРЕПОДАВАТЕЛЕЙ И ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Б1.О.37 Общая и медицинская генетика

**основной образовательной программы
высшего образования**

Специальность	30.05.01 Медицинская биохимия
Уровень подготовки	Специалитет
Направленность подготовки	02 Здравоохранение (в сферах: клинической лабораторной диагностики)
Форма обучения	**Очная**
Срок освоения ООП	**6 лет**
Кафедра	КЛД, общей и клинической иммунологии

Владивосток – 2025 г.

При разработке методических рекомендаций для преподавателей и обучающихся по дисциплине **Б1.О.37 Общая и медицинская генетика** в основу положены:
1) ФГОС ВО по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия
утвержденный Министерством высшего образования и науки Российской Федерации «13» августа 2020 г. № 998,

2) Учебный план по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия, направленности 02 Здравоохранение (в сферах: клинической лабораторной диагностики), утвержденный ученым советом ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России 31.03.2025 г., протокол № 8/24-24.

Методические рекомендации для преподавателей и обучающихся по дисциплине разработаны авторским коллективом клинической лабораторной диагностики, общей и клинической иммунологии ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России, под руководством заведующего кафедрой профессора д-ра мед. наук, профессора Просековой Е.В.

Разработчики:

Заведующий кафедрой	д-р мед. наук, профессор	Просекова Е.В.
(занимаемая должность)	(ученая степень, ученое звание)	(Ф.И.О.)

Профессор кафедры	д-р биол. наук, доцент	Н.Г. Плехова
(занимаемая должность)	(ученая степень, ученое звание)	(Ф.И.О.)

1. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Методические рекомендации по изучению дисциплины Б1.О.37 Общая и 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.37 Общая и 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 Б1.О.37 Общая и медицинская генетика 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. 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.37 Общая и медицинская генетика. Контроль самостоятельной работы осуществляется ведущим преподавателем. Оценка самостоятельной работы учитывается при проведении промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине Б1.О.37 Общая и медицинская генетика.

Текущий контроль по дисциплине Б1.О.37 Общая и медицинская генетика предназначен для проверки индикаторов достижения компетенций, стимулирования учебной работы обучающихся и совершенствования методики освоения новых знаний. Текущий контроль по дисциплине Б1.О.37 Общая и медицинская генетика проводится в течение семестра по всем видам и разделам учебной дисциплины, охватывающим компетенции, формируемые дисциплиной: опросы, тестирование, доклады. 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.37 Общая и медицинская генетика и учитывает результаты обучения по дисциплине по всем видам работы студента на протяжении всего периода обучения по дисциплине Б1.О.37 Общая и медицинская генетика.

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

Задания для практических, а также задания для подготовки к текущему и промежуточному контролю приведены в фонде оценочных средств по дисциплине Б1.О.37 Общая и 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.37 Общая и медицинская генетика

Тема №1 . Введение в предмет. Химия белков и аминокислот.	
Продолжительность лекции (в академических часах):	2
Цель лекционного занятия: Рассмотреть проблемы организационного и педагогического инструментария учебного процесса, виды обучения и их характеристику. Определить особенности, формы обучения как организационной стороны учебного процесса. Охарактеризовать сущность общих форм организации учебной деятельности. Ознакомить студентов с общими вопросами медицинской генетики, историческим развитием науки; вкладом отечественных ученых в развитие медицинской генетики; целями и задачами науки, основными достижениями в области генной инженерии, биотехнологии, клонирования.	
План лекции, последовательность ее изложения: 1. Вводная часть. Формулирование цели и задачи лекции, актуальности темы. 2. Основная часть. Освещение основных вопросов, рассматриваемых на лекции 2.1. Предмет и задачи медицинской генетики. Объекты изучения. Основные этапы развития медицинской генетики. Основные достижения современной медицинской генетики. Предмет и задачи медицинской генетики. Объекты изучения. Основные этапы развития медицинской генетики. Основные достижения современной медицинской генетики. 2.2. Методы оценки и формы контроля учебной деятельности студентов ТГМУ. Знакомство с Балльно-Рейтинговой Системой обучения. Стили обучения и факторы успешной учебной деятельности. 3. Заключительная часть. Подведение итогов, контроль знаний	
Рекомендованная литература: 1. Кишкун, А.А. Клиническая лабораторная диагностика:учеб. пособие/А.А. Кишкун .-М. : ГЭОТАР-Медиа,2015.-972, [4] с.	
Тема № 2 Химия нуклеиновых кислот.	
Продолжительность лекции (в академических часах):	4
Цель лекции: Ознакомить обучающихся с общей характеристикой нуклеиновых кислот. медицинской символики. Расширить знания обучающихся о понятии «нуклеиновые кислоты». Сформировать знание о строении ДНК, отдельного нуклеотида, соединение мономеров в цепь, основанную по принципу комплементарности. Создать ориентационную и мотивационную основы для осознания выбранной профессии, так как знания о биохимии ДНК и РНК необходимы для осознания профессиональных навыков.	
План лекции, последовательность ее изложения: 1. Вводная часть. Формулирование цели и задачи лекции, актуальности темы. 2. Основная часть. Освещение основных вопросов, рассматриваемых на лекции Проследить историю одного из самых блестящих открытий человеческого разума. 2.1. Компоненты нуклеиновых кислот а) азотистые основания б) углеводы в) фосфорная кислота	

2.2. Нуклеозиды.
2.3. Нуклеотиды а) мононуклеотиды б) олиго- и полинуклеотиды. Вторичная структура ДНК
2.5. Химические свойства нуклеиновых кислот. а) кислотный гидролиз б) щелочной гидролиз в) ферментативный гидролиз.
2.6. Виды нуклеиновых кислот, места их локализации в клетке и их функции.
2.7. Сведения о пуриновых и пиримидиновых основаниях в ДНК
2.8. «Правило Чаргаффа».
3. Заключительная часть. Подведение итогов, контроль знаний

Рекомендованная литература: https://urait.ru › book › medicinskaya-genetika-512854
Борисова Т. Н., Чуваков Г. И. Медицинская генетика : учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023.

Тема № 3 Наименование темы Ген. Геном. Генетический код.

Продолжительность лекционного занятия (в академических часах):	6

Цель лекционного занятия:
Ознакомить обучающихся с понятием гена, генома, генетического кода, различием в структуре гена про- и эукариот. Раскрыть понятия по регуляции экспрессии генов, представить положения хромосомная теория наследственности. Научить будущих специалистов-медиков компетентно понимать молекулярные механизмы изменчивости у человека для будущей профессиональной деятельности.

План лекции, последовательность ее изложения:
1. Вводная часть. Формулирование цели и задачи лекции, актуальности темы.
2. Основная часть. Освещение основных вопросов, рассматриваемых на лекции
2.1 Генный уровень организации наследственного материала.
2.2. Ген, его свойства.
2.3. Ген как функциональная единица наследственности.
2.4. Классификация генов. Особенности организации генов про- и эукариот.
2.5. Генетический код как способ записи наследственной информации, его свойства.
2.6. Цистрон, его структура
3. Заключительная часть. Подведение итогов, контроль знаний

Рекомендованная литература: https://urait.ru › book › medicinskaya-genetika-512854
Борисова Т. Н., Чуваков Г. И. Медицинская генетика : учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023.

Тема №4 Наименование темы: Протеомика. Нарушение контроля качества и распределения белковых молекул в клетке.

Продолжительность лекционного занятия (в академических часах):	4

Цель лекционного занятия: Ознакомить обучающихся с понятием генетической информации. Раскрыть основы регуляции экспрессии генов, представить положения процесса реализации наследственной информации. Научить будущих специалистов-медиков компетентно понимать молекулярные механизмы модификации РНК и ДНК для будущей профессиональной деятельности.

План лекции, последовательность ее изложения:

1. Вводная часть. Формулирование цели и задачи лекции, актуальности темы.
2. Основная часть. Освещение основных вопросов, рассматриваемых на лекции
2.1. Этапы реализации генетической информации.
2.2. Структура и виды РНК.
2.3. Роль РНК в процессе реализации наследственной информации.
2.4. Особенности экспрессии генетической информации у про- и эукариот.
2.5. Регуляция работы генов.
2.6. Взаимосвязь между геном и признаком.
2.7. Регуляция транскрипции.
2.8. Способы модификации РНК.
2.9. Практическое применение блот-методологии для идентификации структуры РНК.
3. Заключительная часть. Подведение итогов, контроль знаний

Рекомендованная литература:
Борисова Т. Н., Чуваков Г. И. Медицинская генетика: учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2023. https://urait.ru › book › medicinskaya-genetika-512854
Биохимия и молекулярная биология. Версия 1.0 [Электронный ресурс]: конспект лекций / Н. М. Титова, А. А. Савченко, Т. Н. Замай и др. – Электрон. дан. (10 Мб). – Красноярск : ИПК СФУ, 2018.

Тема № 5 Наименование темы. Полимеразная цепная реакция.

Продолжительность лекционного занятия (в академических часах):	6

Цель лекционного занятия:
Ознакомить обучающихся с основами методов выделения ДНК, при использовании различного генетического материала. Освоение понятия о стандартизации в генетической лаборатории, ее задачах, цели, объектах. Осветить вопросы стандартизации методов полимеразно-цепной реакции и ее месте в медицине.

План лекции, последовательность ее изложения:
1. Вводная часть. Формулирование цели и задачи лекции, актуальности темы.
2. Основная часть. Освещение основных вопросов, рассматриваемых на лекции
2.1. Механизм полимеразной цепной реакции. Основные компоненты. Дополнительные компоненты. Положительный контроль. Отрицательный контроль. Внутренний контроль. Специальные контроли. Основные этапы ПЦР
2.2. Методы выделения нуклеиновых кислот
2.3. Варианты технологии ПЦР. Детекция результатов ПЦР. Метод гель-электрофореза
2.4. Флуоресцентные методы детекции
2.5. Амплификаторы детектирующие для ПЦР с детекцией результатов в режиме реального времени
2.6. Общие требования к организации ПЦР-лаборатории
2.7. Контаминация и деконтаминационные мероприятия
2.8. Контроль качества лабораторных исследований. Внутрилабораторный контроль качества. Внешний контроль качества
2.9. Ошибки ПЦР. Ошибки преаналитического этапа. Место взятия биологического материала. Качество взятия и обработки биологического материала. Хранение биологического материала. Ошибки аналитического этапа. Выбор системы пробоподготовки. Генетическая изменчивость микроорганизмов. Технические ошибки. Ошибки постаналитического этапа. Ошибки интерпретации результатов. Сравнение

результатов ПЦР и ИФА. Сравнение результатов ПЦР и микроскопии. Сравнение результатов ПЦР и культурального метода.
2.10. Перспективы практического использования ПЦР-диагностики. Нормативная база по применению ПЦР-технологий. Нормативная база по ПЦР для диагностики ЗППП. Нормативная база по ПЦР для выявления герпесвирусов. Нормативная база по ПЦР для выявления папилломавирусов. Нормативная база по ПЦР для выявления вирусов гепатитов В и С, ВИЧ. Нормативная база по ПЦР для выявления возбудителей ОРВИ и туберкулеза. Нормативная база по ПЦР для выявления возбудителей особо опасных инфекций (ООИ) и прочих инфекций. Нормативная база по ПЦР для анализа микрофлоры УГТ у женщин.
2.11. ПЦР в генотипировании человека
3. Заключительная часть. Подведение итогов, контроль знаний

Рекомендованная литература:
1. Борисова Т. Н., Чуваков Г. И. Медицинская генетика: учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. https://urait.ru › book › medicinskaya-genetika-512854
2. Биохимия и молекулярная биология. Версия 1.0 [Электронный ресурс] : конспект лекций / Н. М. Титова, А. А. Савченко, Т. Н. Замай и др. – Электрон. дан. (10 Мб). – Красноярск : ИПК СФУ, 2018.
3. Медицинская генетика: нац. рук. [Электронный ресурс] / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. URL: http://studentlibrary.ru
4. Биологическая химия с упражнениями и задачами: учебник / А. Е. Губарева, Т. Л. Алейникова, Л. Е. Андрианова и др.; под ред. С. Е. Северина. - 3-е изд., стер. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 624 с.

Тема № 6 Наименование темы. Секвенирование генома, основы методологии. Секвенирование по Сэнгеру и NGS

Продолжительность лекционного занятия (в академических часах):	4

Цель лекционного занятия: Знакомство с основными понятиями и принципами секвенирования генома человека и основами методологии. Освоение понятия о стандартизации в генетической лаборатории, ее задачах, цели, объектах при применении современных методов секвенирования.

План лекции, последовательность ее изложения
1. Вводная часть. Формулирование цели и задачи лекции, актуальности темы.
2. Основная часть. Освещение основных вопросов, рассматриваемых на лекции
2.1. Поколения секвенаторов ДНК
2.2. Максам – Гилберт секвенирование
2.3. Секвенирование первого поколения
2.4. Метод секвенирования по Сэнгеру
2.5. Automated DNA Sequencing
2.6. Пиросеквенирование
2.7. Секвенирование второго поколения
2.8. Секвенирование путем синтеза Illumina/Solexa
2.9. Секвенирование лигированием: ABI/Solid
2.10. Ионное полупроводниковое Ion Torrent секвенирование
2.11. Методы секвенирования третьего поколения
2.12. Одномолекулярное секвенирование
2.13. Нанопоровое секвенирование

3. Заключительная часть. Подведение итогов, контроль знаний

Рекомендованная литература:
1. Борисова Т. Н., Чуваков Г. И. Медицинская генетика: учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. https://urait.ru › book › medicinskaya-genetika-512854
2. Биохимия и молекулярная биология. Версия 1.0 [Электронный ресурс] : конспект лекций / Н. М. Титова, А. А. Савченко, Т. Н. Замай и др. – Электрон. дан. (10 Мб). – Красноярск : ИПК СФУ, 2018.
3. Медицинская генетика: нац. рук. [Электронный ресурс] / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. URL: http://studentlibrary.ru
4. Биологическая химия с упражнениями и задачами: учебник / А. Е. Губарева, Т. Л. Алейникова, Л. Е. Андрианова и др.; под ред. С. Е. Северина. - 3-е изд., стер. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 624 с.

Тема № 7 Наименование темы. Методы оценки экспрессии генов в иммунодиагностике.

Продолжительность лекционного занятия (в академических часах):	2

Цель лекционного занятия: знакомство с основными понятиями и принципами генной и клеточной инженерией и основами методологии. Освоение понятия о функциональной перестройке геномов о стандартизации методов их определения.

План лекции, последовательность ее изложения
1. Вводная часть. Формулирование цели и задачи лекции, актуальности темы.
2. Основная часть. Освещение основных вопросов, рассматриваемых на лекции
2.1. Введение в проблему
2.2. Генетика иммуноглобулинов
2.3. Генетика главного комплекса гистосовместимости
2.4. Строение классических МНС
2.5. Генетика антигенраспознающего рецептора Т-клеток
2.6. Клеточный иммунный ответ.
2.7. Организация генов.
3. Заключительная часть. Подведение итогов, контроль знаний

Рекомендованная литература:
1. Борисова Т. Н., Чуваков Г. И. Медицинская генетика: учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. https://urait.ru › book › medicinskaya-genetika-512854
2. Биохимия и молекулярная биология. Версия 1.0 [Электронный ресурс] : конспект лекций / Н. М. Титова, А. А. Савченко, Т. Н. Замай и др. – Электрон. дан. (10 Мб). – Красноярск : ИПК СФУ, 2018.
3. Медицинская генетика: нац. рук. [Электронный ресурс] / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. URL: http://studentlibrary.ru
4. Биологическая химия с упражнениями и задачами: учебник / А. Е. Губарева, Т. Л. Алейникова, Л. Е. Андрианова и др.; под ред. С. Е. Северина. - 3-е изд., стер. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 624 с.

Тема № 8 Наименование темы. Диагностика наследственной патологии молекулярно-биологическими методами

Продолжительность лекционного занятия (в академических часах):	4

Цель лекционного занятия: знакомство с основными понятиями и принципами диагностики наследственной патологии молекулярно-биологическими методами. Освоение понятия о функциональной перестройке геномов, связанного с различными заболеваниями.

План лекции, последовательность ее изложения
1. Вводная часть. Формулирование цели и задачи лекции, актуальности темы.
2. Основная часть. Освещение основных вопросов, рассматриваемых на лекции
2.1. Наследственные заболевания. Мутации и мутагены, как причины формирования наследственных нарушений.
2.2. Классификация наследственных болезней. Хромосомные болезни. Этиологическая классификация хромосомных заболевания. Аномалии числа хромосом. Виды хромосомных аббераций.
2.3. Генные, моногенные и полигенные болезни.
2.4. Профилактика наследственных заболеваний
2.5. Перинатальная диагностика наследственных болезней
2.6. Генетический паспорт.
3. Заключительная часть. Подведение итогов, контроль знаний

Рекомендованная литература:
1. Борисова Т. Н., Чуваков Г. И. Медицинская генетика: учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. https://urait.ru › book › medicinskaya-genetika-512854
2. Биохимия и молекулярная биология. Версия 1.0 [Электронный ресурс] : конспект лекций / Н. М. Титова, А. А. Савченко, Т. Н. Замай и др. – Электрон. дан. (10 Мб). – Красноярск : ИПК СФУ, 2018.
3. Медицинская генетика: нац. рук. [Электронный ресурс] / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. URL: http://studentlibrary.ru
4. Биологическая химия с упражнениями и задачами: учебник / А. Е. Губарева, Т. Л. Алейникова, Л. Е. Андрианова и др.; под ред. С. Е. Северина. - 3-е изд., стер. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 624 с.

Тема № 9 Наименование темы. Диагностика TORCH- инфекции молекулярно-биологическими методами

Продолжительность лекционного занятия (в академических часах):	2

Цель лекционного занятия: Знакомство с основными понятиями и принципами диагностики TORCH- инфекции молекулярно-биологическими методами. Освоение понятия о стандартизации методов диагностики TORCH- инфекций в генетической лаборатории, ее задачах, цели, объектах.

План лекции, последовательность ее изложения
1. Вводная часть. Формулирование цели и задачи лекции, актуальности темы.
2. Основная часть. Освещение основных вопросов, рассматриваемых на лекции
2.1. Определение понятия «ТОРЧ инфекции».
2.2. Внутриутробное инфицирование – как причина перинатальной заболеваемости и смертности.
2.3. Показания для проведения исследований.
2.4. Расшифровка анализа на ТОРЧ (TORCH) инфекции.

2.5. Интерпретация результатов обследования женщин при планировании беременности, и при беременности.
2.6. Молекулярные методы диагностики ТОРЧ инфекций.
2.6. Алгоритм исследования на TORCH – инфекции.
2. Основная часть. Освещение основных вопросов, рассматриваемых на лекции
3. Заключительная часть. Подведение итогов, контроль знаний

Рекомендованная литература:
1. Борисова Т. Н., Чуваков Г. И. Медицинская генетика: учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. https://urait.ru › book › medicinskaya-genetika-512854
2. Биохимия и молекулярная биология. Версия 1.0 [Электронный ресурс] : конспект лекций / Н. М. Титова, А. А. Савченко, Т. Н. Замай и др. – Электрон. дан. (10 Мб). – Красноярск : ИПК СФУ, 2018.
3. Медицинская генетика: нац. рук. [Электронный ресурс] / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. URL: http://studentlibrary.ru
4. Биологическая химия с упражнениями и задачами: учебник / А. Е. Губарева, Т. Л. Алейникова, Л. Е. Андрианова и др.; под ред. С. Е. Северина. - 3-е изд., стер. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 624 с.

Тема № 10 Наименование темы. Молекулярная диагностика бактериальных инфекций

Продолжительность лекционного занятия (в академических часах):	2

Цель лекционного занятия: Знакомство с основными понятиями и принципами Молекулярная диагностика бактериальных инфекций. Освоение понятия о стандартизации методов диагностики бактериальных инфекций в генетической лаборатории, ее задачах, цели, объектах.

План лекции, последовательность ее изложения
1. Вводная часть. Формулирование цели и задачи лекции, актуальности темы.
2. Основная часть. Освещение основных вопросов, рассматриваемых на лекции
2.1. Состав нормальной микрофлоры.
2.2. Факторы риска развития бактериального вагиноза.
2.3. Клиническая картина, принципы лечения бактериального вагиноза.
2.4. Лабораторная диагностика бактериального вагиноза.
2.5. Фемофлор, как специальный метод исследования влагалищной микрофлоры методом ПЦР.
2.6. Взятие материала для исследования, характеристика метода.
2.7. Интерпретация полученных результатов.
3. Заключительная часть. Подведение итогов, контроль знаний

Рекомендованная литература:
1. Борисова Т. Н., Чуваков Г. И. Медицинская генетика: учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. https://urait.ru › book › medicinskaya-genetika-512854
2. Биохимия и молекулярная биология. Версия 1.0 [Электронный ресурс] : конспект лекций / Н. М. Титова, А. А. Савченко, Т. Н. Замай и др. – Электрон. дан. (10 Мб). – Красноярск : ИПК СФУ, 2018.
3. Медицинская генетика: нац. рук. [Электронный ресурс] / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. URL: http://studentlibrary.ru
4. Биологическая химия с упражнениями и задачами: учебник / А. Е. Губарева, Т. Л.

Алейникова, Л. Е. Андрианова и др.; под ред. С. Е. Северина. - 3-е изд., стер. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 624 с.

Тема № 11 Наименование темы. Молекулярная диагностика канцерогенеза

Продолжительность лекционного занятия (в академических часах):	2

Цель лекционного занятия: Знакомство с основными понятиями и принципами секвенирования генома человека и основами методологии. Освоение понятия о стандартизации в генетической лаборатории, ее задачах, цели, объектах при применении современных методов секвенирования.

План лекции, последовательность ее изложения
1. Вводная часть. Формулирование цели и задачи лекции, актуальности темы.
2. Основная часть. Освещение основных вопросов, рассматриваемых на лекции
   2.1. Этиологические факторы опухолей. Онкогены и онкогенез.
   2.2. Стадии превращения нормальной клетки в опухолевую.
   2.3. Онкогены. Химические, физические, вирусные, генетические.
   2.4. Протоонкогены. Пути активации протоонкогенов в онокогены.
   2.5. Белки-супрессоры и их роль в опухолевом росте. Апоптоз.
   2.6. Опухолевые клетки, их свойства. Основные молекулярные механизмы регуляции размножения и роста клеток в организме.
   2.7. Молекулярная диагностика рака. Тестирование мутаций в генах.
3. Заключительная часть. Подведение итогов, контроль знаний

Рекомендованная литература:
1. Борисова Т. Н., Чуваков Г. И. Медицинская генетика: учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. https://urait.ru › book › medicinskaya-genetika-512854
2. Биохимия и молекулярная биология. Версия 1.0 [Электронный ресурс] : конспект лекций / Н. М. Титова, А. А. Савченко, Т. Н. Замай и др. – Электрон. дан. (10 Мб). – Красноярск : ИПК СФУ, 2018.
3. Медицинская генетика: нац. рук. [Электронный ресурс] / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. URL: http://studentlibrary.ru
4. Биологическая химия с упражнениями и задачами: учебник / А. Е. Губарева, Т. Л. Алейникова, Л. Е. Андрианова и др.; под ред. С. Е. Северина. - 3-е изд., стер. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 624 с.

Тема № 12 Наименование темы. Молекулярная диагностика вирусных инфекций

Продолжительность лекционного занятия (в академических часах):	2

Цель лекционного занятия: Знакомство с основными понятиями и принципами секвенирования генома человека и основами методологии. Освоение понятия о стандартизации в генетической лаборатории, ее задачах, цели, объектах при применении современных методов секвенирования.

План лекции, последовательность ее изложения
1. Вводная часть. Формулирование цели и задачи лекции, актуальности темы.
2. Основная часть. Освещение основных вопросов, рассматриваемых на лекции
   2.1. Этиология и патогенез острых вирусных гепатитов.

2.2. Классификация острых вирусных гепатитов.
2.3. Клинико-диагностические критерии вирусных гепатитов.
2.4. Алгоритм лабораторной диагностики вирусных гепатитов.
2.5. ПЦР в диагностике вирусных гепатитов
2.6. Правила забора крови для исследования на ВИЧ.
2.7. Скрининговый и референтный этап первичной диагностики ВИЧ.
2.8. Определение стадии клинического течения болезни и выявление вторичных заболеваний.
2.9. Лабораторный контроль эффективности проводимого лечения.
2.10. Диагностика ВИЧ-инфекции у детей, рожденных от сероположительных матерей
2.11. Показания для обследования на ВИЧ-инфекцию
3. Заключительная часть. Подведение итогов, контроль знаний

Рекомендованная литература:
1. Борисова Т. Н., Чуваков Г. И. Медицинская генетика: учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. https://urait.ru › book › medicinskaya-genetika-512854
2. Биохимия и молекулярная биология. Версия 1.0 [Электронный ресурс] : конспект лекций / Н. М. Титова, А. А. Савченко, Т. Н. Замай и др. – Электрон. дан. (10 Мб). – Красноярск : ИПК СФУ, 2018.
3. Медицинская генетика: нац. рук. [Электронный ресурс] / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. URL: http://studentlibrary.ru
4. Биологическая химия с упражнениями и задачами: учебник / А. Е. Губарева, Т. Л. Алейникова, Л. Е. Андрианова и др.; под ред. С. Е. Северина. - 3-е изд., стер. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 624 с.

Тема № 13 Наименование темы. Основы медицинской генетики.

Продолжительность лекционного занятия (в академических часах):	2

Цель лекционного занятия: Знакомство с основными понятиями и принципами медико-генетического консультирования генетики. Освоение понятий о задачах, цели, объектах медицинской генетики.

План лекции, последовательность ее изложения
1. Вводная часть. Формулирование цели и задачи лекции, актуальности темы.
2. Основная часть. Освещение основных вопросов, рассматриваемых на лекции
2.1. Предмет и задачи медицинской генетики. Объекты изучения.
2.2. Характеристика основных разделов мед. генетики.
2.3. Роль наследственных факторов в патологии человека.
2.4. Взаимосвязь медицинской генетики с другими клиническими дисциплинами.
2.5. Основные этапы развития медицинской генетики.
2.6. Основные достижения современной медицинской генетики.
2.7. Понятие врожденного, семейного и наследственного заболевания.
2.8. Основные признаки наследственных заболеваний: плейотропия, множественность и системность поражений, семейный характер, прогредиентное течение, клинический полиморфизм, этнические особенности.
2.9. Классификация наследственных болезней.
2.10. Методы изучения генетики человека: цитогенетический, близнецовый, генеалогический, популяционно-статистический, биохимический и др.
3. Заключительная часть. Подведение итогов, контроль знаний

Рекомендованная литература:
1. Борисова Т. Н., Чуваков Г. И. Медицинская генетика: учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. https://urait.ru › book › medicinskaya-genetika-512854
2. Биохимия и молекулярная биология. Версия 1.0 [Электронный ресурс] : конспект лекций / Н. М. Титова, А. А. Савченко, Т. Н. Замай и др. – Электрон. дан. (10 Мб). – Красноярск : ИПК СФУ, 2018.
3. Медицинская генетика: нац. рук. [Электронный ресурс] / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. URL: http://studentlibrary.ru
4. Биологическая химия с упражнениями и задачами: учебник / А. Е. Губарева, Т. Л. Алейникова, Л. Е. Андрианова и др.; под ред. С. Е. Северина. - 3-е изд., стер. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 624 с.

Тема № 14 Наименование темы. Семиотика наследственной патологии.

Продолжительность лекционного занятия (в академических часах):	4

Цель лекционного занятия: Знакомство с основными понятиями и принципами семиотики наследственной патологии. Освоение понятий о задачах, цели, объектах семиотики наследственной патологии.

План лекции, последовательность ее изложения
1. Вводная часть. Формулирование цели и задачи лекции, актуальности темы.
2. Основная часть. Освещение основных вопросов, рассматриваемых на лекции
2.1. Понятие врожденного, семейного и наследственного заболевания.
2.2. Основные признаки наследственных заболеваний: плейотропия, множественность и системность поражений, семейный характер, прогредиентное течение, клинический полиморфизм, этнические особенности.
2.3. Классификация наследственных болезней.
2.4. Клинико-лабораторная диагностика наследственных болезней
2.5. Особенности клинических проявлений наследственных заболеваний и принципы их клинической диагностики;
2.6. Анализ данных функциональных и лабораторных (цитогенетических, молекулярно-цитогенетических, молекулярно-генетических и др.) методов исследования.
2.7. Возможность клинической диагностики генетически детерминированных заболеваний в значительной степени определяется уровнем знания врачом их семиотики.
2.8. Клинические проявления наследственной патологии
2.9. Плейотропность действия генов.
3. Заключительная часть. Подведение итогов, контроль знаний

Рекомендованная литература:
1. Борисова Т. Н., Чуваков Г. И. Медицинская генетика: учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. https://urait.ru › book › medicinskaya-genetika-512854
2. Биохимия и молекулярная биология. Версия 1.0 [Электронный ресурс] : конспект лекций / Н. М. Титова, А. А. Савченко, Т. Н. Замай и др. – Электрон. дан. (10 Мб). – Красноярск : ИПК СФУ, 2018.
3. Медицинская генетика: нац. рук. [Электронный ресурс] / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. URL: http://studentlibrary.ru
4. Биологическая химия с упражнениями и задачами: учебник / А. Е. Губарева, Т. Л. Алейникова, Л. Е. Андрианова и др.; под ред. С. Е. Северина. - 3-е изд., стер. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 624 с.

Тема № 15 Наименование темы. Методы изучения наследственности человека.

Продолжительность лекционного занятия (в академических часах):	4

Цель лекционного занятия: Знакомство с основными понятиями и принципами методов изучения наследственности человека. Освоение понятий о задачах, цели, объектах.

План лекции, последовательность ее изложения
1. Вводная часть. Формулирование цели и задачи лекции, актуальности темы.
2. Основная часть. Освещение основных вопросов, рассматриваемых на лекции
2.1. Клинико-генеалогический метод.
2.2. Скрининговые методы.
2.3. Популяционно-статистический и близнецовый методы диагностики
3. Заключительная часть. Подведение итогов, контроль знаний

Рекомендованная литература:
1. Борисова Т. Н., Чуваков Г. И. Медицинская генетика: учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. https://urait.ru › book › medicinskaya-genetika-512854
2. Биохимия и молекулярная биология. Версия 1.0 [Электронный ресурс] : конспект лекций / Н. М. Титова, А. А. Савченко, Т. Н. Замай и др. – Электрон. дан. (10 Мб). – Красноярск : ИПК СФУ, 2018.
3. Медицинская генетика: нац. рук. [Электронный ресурс] / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. URL: http://studentlibrary.ru
4. Биологическая химия с упражнениями и задачами: учебник / А. Е. Губарева, Т. Л. Алейникова, Л. Е. Андрианова и др.; под ред. С. Е. Северина. - 3-е изд., стер. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 624 с.

Тема № 16 Наименование темы. Генные болезни. Наследственная предрасположенность.

Продолжительность лекционного занятия (в академических часах):	4

Цель лекционного занятия: Знакомство с основными понятиями и принципами патогенеза генных болезней. Освоение понятий о задачах, цели, объектах.

План лекции, последовательность ее изложения
1. Вводная часть. Формулирование цели и задачи лекции, актуальности темы.
2. Основная часть. Освещение основных вопросов, рассматриваемых на лекции
2.1. Современные молекулярно-генетические методы, лежащие в основе геномных технологий и ДНКдиагностики.
2.2. Основные типы генных мутаций.
2.3. Классификация генных болезней по типу наследования, клинической картине и патогенезу.
2.4. Критические периоды онтогенеза человека.
2.5. Тератогенные факторы среды.
2.6. Патогенез генных болезней.
2.7. Первичные и вторичные эффекты мутантных аллелей.
2.8. Типы наследования моногенных болезней.
2.9. Митохондриальное наследование.

2.10. Мутации митохондриальной ДНК.
2.11. Клинический полиморфизм и его причины.
3. Заключительная часть. Подведение итогов, контроль знаний

Рекомендованная литература:
1. Борисова Т. Н., Чуваков Г. И. Медицинская генетика: учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. https://urait.ru › book › medicinskaya-genetika-512854
2. Биохимия и молекулярная биология. Версия 1.0 [Электронный ресурс] : конспект лекций / Н. М. Титова, А. А. Савченко, Т. Н. Замай и др. – Электрон. дан. (10 Мб). – Красноярск : ИПК СФУ, 2018.
3. Медицинская генетика: нац. рук. [Электронный ресурс] / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. URL: http://studentlibrary.ru
4. Биологическая химия с упражнениями и задачами: учебник / А. Е. Губарева, Т. Л. Алейникова, Л. Е. Андрианова и др.; под ред. С. Е. Северина. - 3-е изд., стер. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 624 с.

Тема № 16 Наименование темы. Хромосомные и молекулярные болезни

Продолжительность лекционного занятия (в академических часах):	2

Цель лекционного занятия: Знакомство с основными понятиями и принципами патогенеза хромосомных и молекулярных болезней. Освоение понятий о задачах, цели, объектах.

План лекции, последовательность ее изложения
1. Вводная часть. Формулирование цели и задачи лекции, актуальности темы.
2. Основная часть. Освещение основных вопросов, рассматриваемых на лекции
2.1. Этиология хромосомных болезней.
2.2. Периоды гаметогенеза и риск возникновения хромосомных мутаций.
2.3. Изменение числа или структуры хромосом, микрохромосомные перестройки.
2.4. Классификация хромосомной патологии по типу мутаций.
2.5. Особенности патогенеза хромосомных болезней.
2.6. Основные клинические проявления.
2.7. Значение цитогенетического метода при подозрении на хромосомную патологию.
2.8. Медико-генетическое консультирование семей, имеющих родственников с хромосомной патологией.
2.9. Аномалии и пороки развития.
2.10. Клиника, диагностика и медико-генетическое консультирование основных форм хромосомных аномалий
3. Заключительная часть. Подведение итогов, контроль знаний

Рекомендованная литература:
1. Борисова Т. Н., Чуваков Г. И. Медицинская генетика: учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. https://urait.ru › book › medicinskaya-genetika-512854
2. Биохимия и молекулярная биология. Версия 1.0 [Электронный ресурс] : конспект лекций / Н. М. Титова, А. А. Савченко, Т. Н. Замай и др. – Электрон. дан. (10 Мб). – Красноярск : ИПК СФУ, 2018.
3. Медицинская генетика: нац. рук. [Электронный ресурс] / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. URL: http://studentlibrary.ru
4. Биологическая химия с упражнениями и задачами: учебник / А. Е. Губарева, Т. Л.

Алейникова, Л. Е. Андрианова и др.; под ред. С. Е. Северина. - 3-е изд., стер. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 624 с.

Тема № 17 Наименование темы. Мульти-факториальные заболевания

Продолжительность лекционного занятия (в академических часах):	2

Цель лекционного занятия: Знакомство с основными понятиями и принципами патогенеза мульти-факториальных заболеваний. Освоение понятий о задачах, цели, объектах.

План лекции, последовательность ее изложения
1. Вводная часть. Формулирование цели и задачи лекции, актуальности темы.
2. Основная часть. Освещение основных вопросов, рассматриваемых на лекции
2.1. Этиология МФЗ.
2.2. Вклад в этиологию заболеваний человека генетических и средовых факторов.
2.3. Понятие фенотипической дисперсии признака.
2.4. Модели полигенного наследования.
2.5. Понятие и расчет коэффициента наследуемости.
2.6. Формирование групп риска по МФЗ и первичная профилактика.
2.7. Роль наследственных факторов в этиологии и патогенезе иммунодефицитных состояний.
2.8. Понятие первичного и вторичного иммунодефицита.
2.9. Заболевания, ассоциированные с HLA-антигенами.
2.10. Фармакогенетика и экологическая генетика.
2.11. Онкогены и их биологическая роль.
2.12. Генетические аспекты канцерогенеза.
2.13. Детерминация пола.
2.14. Генетические аспекты нарушений полового развития.
3. Заключительная часть. Подведение итогов, контроль знаний

Рекомендованная литература:
1. Борисова Т. Н., Чуваков Г. И. Медицинская генетика: учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. https://urait.ru › book › medicinskaya-genetika-512854
2. Биохимия и молекулярная биология. Версия 1.0 [Электронный ресурс] : конспект лекций / Н. М. Титова, А. А. Савченко, Т. Н. Замай и др. – Электрон. дан. (10 Мб). – Красноярск : ИПК СФУ, 2018.
3. Медицинская генетика: нац. рук. [Электронный ресурс] / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. URL: http://studentlibrary.ru
4. Биологическая химия с упражнениями и задачами: учебник / А. Е. Губарева, Т. Л. Алейникова, Л. Е. Андрианова и др.; под ред. С. Е. Северина. - 3-е изд., стер. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 624 с.

Тема № 18 Наименование темы. Медико-генетическое консультирование.

Продолжительность лекционного занятия (в академических часах):	2

Цель лекционного занятия: Знакомство с основными понятиями и принципами патогенеза мульти-факториальных заболеваний. Освоение понятий о задачах, цели, объектах.

План лекции, последовательность ее изложения 1. Вводная часть. Формулирование цели и задачи лекции, актуальности темы. 2. Основная часть. Освещение основных вопросов, рассматриваемых на лекции 2.1. Уровни профилактики наследственных заболеваний. 2.2. Основные подходы к профилактике. 2.3. Основные принципы профилактики наследственных заболеваний. 2.4. Задачи медико-генетического консультирования. 2.5. Этапы МГК. 2.6. Пренатальная и преимплантационная диагностика: показания и методы. 2.7. Общие принципы лечения генетических болезней. 3. Заключительная часть. Подведение итогов, контроль знаний
Рекомендованная литература: 1. Борисова Т. Н., Чуваков Г. И. Медицинская генетика: учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. https://urait.ru › book › medicinskaya-genetika-512854 2. Биохимия и молекулярная биология. Версия 1.0 [Электронный ресурс] : конспект лекций / Н. М. Титова, А. А. Савченко, Т. Н. Замай и др. – Электрон. дан. (10 Мб). – Красноярск : ИПК СФУ, 2018. 3. Медицинская генетика: нац. рук. [Электронный ресурс] / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. URL: http://studentlibrary.ru 4. Биологическая химия с упражнениями и задачами: учебник / А. Е. Губарева, Т. Л. Алейникова, Л. Е. Андрианова и др.; под ред. С. Е. Северина. - 3-е изд., стер. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 624 с.

3. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ К ПРАКТИЧЕСКИМ/ЛАБОРАТОРНЫМ ЗАНЯТИЯМ

Таблица 2. Методические указания к практическим/лабораторным занятиям по дисциплине (наименование дисциплины (модуля)

Тема №1 Наименование темы	
Продолжительность практического занятия (в академических часах):	2
Цель практического занятия: 1. закрепить полученные знания ……; 2. в ходе дискуссии обсудить основные……; 3. проработать определения и понятия ……; 4. изучить закономерности……; 5. сформировать…..	
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:	
Тема №2	
Продолжительность практического занятия (в академических часах):	2
Цель практического занятия: 1. закрепить полученные знания …….; 2. в ходе дискуссии обсудить основные……; 3. проработать определения и понятия …….; 4. изучить закономерности……; 5. сформировать…..	
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:	

3. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ВЫПОЛНЕНИЮ САМОСТОЯТЕЛЬНЫХ РАБОТ

Самостоятельная работа студентов (СРС) – это работа, которая выполняется ими по заданию преподавателя, без его непосредственного участия (но под его руководством) в специально представленное для этого время.

Цели самостоятельной работы:

- качественное усвоение учебного материала;
- выработка умений и навыков учебной деятельности;
- формирование познавательных способностей и интереса к изучаемому материалу;
- формирование готовности к самообразованию;
- формирование самостоятельности как качества личности.

В результате освоения учебной дисциплины студент должен **знать:**

- биохимические и цитологические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы их возникновения;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

В результате освоения учебной дисциплины студент должен **уметь:**

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней;

В результате освоения дисциплины должны быть сформированы следующие компетенции:
Универсальные компетенции: УК-1 способность к критическому анализу и оценке современных научных достижений в области медицинской генетики, генерированию новых идей при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях
Общие компетенции: ОПК 1, 2
Профессиональные компетенции: ПК 2, 5;
Основные формы самостоятельной работы (СР): 1) составление обобщающих таблиц; 2) подготовка электронных презентаций по предложенным темам; 3) решение генетических задач; 4) составление опорных конспектов.

Общие методические рекомендации по работе с текстом:

На этапе общего знакомства с книгой:

1. Познакомьтесь с титульным листом. Знакома ли вам фамилия автора, о чем она вам говорит? Какие произведения этого автора вам известны?
2. Проанализируйте заглавие. Все ли слова в нем понятны? Определите по заглавию, о чем пойдет речь в тексте, вспомните все, что вы уже знаете по теме, обозначенной в заглавии.
3. Обратите внимание на классификационную характеристику книги в подзаголовке (учебник, учебное пособие, словарь - справочник, монография и т. д.) Определите, для кого она предназначена.
4. Обратите внимание на год издания книги. Если она выпущена давно, то не исключено, что приведенные в ней сведения могли устареть. В этом случае вам потребуется ознакомиться и с новой литературой по интересующему вас вопросу.
5. Прочитайте оглавление книги, если есть - аннотацию, предисловие и послесловие к ней. Опираясь на них, представьте себе в общих чертах содержание книги, ее проблематику, главные положения работы. На основании этого оцените важность книги для разработки вашей темы.

На этапе чтения текста

1. Обращайте внимание на все непонятные слова и выражения. Отыскивайте их толкование в словарях или справочниках.
2. Подумайте, что вам непонятно в самом содержании текста. Попробуйте разобрать конкретные примеры - возможно, станет понятнее текст.
3. По ходу чтения ставьте вопросы к тексту и выдвигайте свои предложения о дальнейшем его содержании.
4. Проверяйте верность выдвинутых вами предложений при чтении последующих частей текста.
5. Спорьте с автором, выдавайте свои контрдоводы.
6. Старайтесь все время выделять в тексте главное, существенное. Подчеркивайте важную информацию, делайте выписки основных идей, положений. Обращайте внимание на фразы, выделенные курсивом или жирным шрифтом, так как именно они выражают понятия и мысли.
7. Особое внимание уделяйте первым фразам каждого абзаца, к которым потом «привязываются» все другие мысли, входящие в этот абзац.

После прочтения текста

1. Постарайтесь сформулировать главную мысль текста, его основные положения (тезисы).
2. Прочитайте повторно трудные для вас части текста, проверьте правильность их

понимания, обращайтесь за советом к преподавателю.

3. Выработайте собственное отношение к предмету речи, придумайте аргументы в обоснование своей точки зрения.

4. Постарайтесь соотнести прочитанное с другой известной вам информацией по той же теме, определить сходства и расхождения.

5. Обобщая полученные сведения, сформулируйте собственные выводы на основе прочитанного.

Как отделять главное от второстепенного

Одним из основных для реферирования является умение выделять в тексте главную, наиболее существенную информацию. Главной является информация, имеющая наиболее существенное значение для понимания данной темы, вопроса. К ней относятся определения научных понятий, формулировки законов, правил, перечисление принципов, основные мысли (положения, утверждения) автора, его выводы, классификация явлений, фактов.

Второстепенная информация либо детализирует, разъясняет главную информацию, либо отражает вытекающие из этой информации конкретные следствия и практические рекомендации. К этому типу информации относятся аргументы, обоснования, примеры, подробные характеристики отдельных явления, второстепенные факты (из биографии писателя, из истории создания произведения), а также разного рода комментарии (объяснительные замечания, толкования) тех или иных отрывков из произведений художественной литературы. После этого необходимо ознакомиться с сильными позициями в учебном и научном тексте это:1)заглавие, 2)зачин (введение), 3)концовка (заключение).

Сильные позиции есть не только во всем тексте, но и в его частях. В абзаце наиболее информативным является первое (начальное) предложение, содержащее тезис, то есть основное положение автора, которое затем конкретизируется в основной части абзаца. В отдельном предложении более информативной является, как правило, вторая его часть, то есть предикат, который отражает новое.

Главная информация в тексте отражается не только позиционно, но и графически (курсивом, жирным шрифтом, подчеркиванием и другими способами).

Главную информацию нужно воспроизвести полностью, без каких - либо существенных сокращений, порой в буквальном смысле - дословно. Второстепенная же информация же должна быть подвергнута смысловой переработке и сжатию.

Требования к составлению обобщающих таблиц

Составление обобщающей таблицы - это вид самостоятельной работы обучающегося по систематизации объемной информации, которая сводится (обобщается) в рамки таблицы.

1. Порядок работы

-Прочти текст.

-Определи признаки, по которым можно систематизировать материал.

-Начерти таблицу с определенным количеством граф.

-Запишите название признаков в графы.

-Запиши в соответствующие графы таблицы материалы из текста в сокращенном виде.

-Сделай вывод.

-Дополни текст собственными соображениями, систематизируй их в таблицу.

2. Критерии оценки

-соответствие содержания теме;

-логичность структуры таблицы;

-правильный отбор информации;

-наличие обобщающего (систематизирующего, структурирующего, сравнительного)

-характера изложения информации;

-соответствие оформления требованиям;

-работа сдана в срок.

Оценка «ОТЛИЧНО» ставится, если содержание таблицы соответствует теме; тема глубоко проработана с использованием достаточного количества источников информации; таблица правильно структурирована; таблица аккуратно оформлена; работа сдана в срок. Оценка «ХОРОШО» ставится, если выдержаны перечисленные выше критерии, допущены незначительные недочеты; работа сдана в срок. Оценка «УДОВЛЕТВОРИТЕЛЬНО» ставится, если тема проработана неглубоко, структура таблицы проработана слабо; таблица содержит лишнюю информацию или наоборот не содержит всей необходимой информации; таблица оформлена неаккуратно; работа сдана не в срок. Оценка «НЕУДОВЛЕТВОРИТЕЛЬНО» ставится, если тема не проработана, структура таблицы плохо проработана; таблица не содержит необходимой информации; таблица оформлена неаккуратно; работа сдана не в срок.

Требования к составлению электронных презентаций

Создание материалов-презентаций - это вид самостоятельной работы обучающихся по созданию наглядных информационных пособий, выполненных с помощью мультимедийной компьютерной программы PowerPoint Этапы создания презентации.

1. Не рекомендуется:

-перегружать слайд текстовой информацией;

-использовать блоки сплошного текста;

-использовать переносы слов;

-использовать наклонное и вертикальное расположение подписей и текстовых блоков;

-текст слайда не должен повторять текст, который преподаватель произносит вслух (зрители прочитают его быстрее, чем расскажет преподаватель, и потеряют интерес к его словам).

2. Рекомендуется:

-сжатость и краткость изложения, максимальная информативность текста: короткие тезисы, даты, имена, термины — главные моменты опорного конспекта;

-использование коротких слов и предложений, минимум предлогов, наречий, прилагательных;

-тщательное выравнивание текста, буквиц, маркеров списков;

-горизонтальное расположение текстовой информации, в т.ч. и в таблицах;

-каждому положению, идее должен быть отведен отдельный абзац текста;

-основную идею абзаца располагать в самом начале — в первой строке абзаца (это связано с тем, что лучше всего запоминаются первая и последняя мысли абзаца);

3. Правила использования шрифтов

Не рекомендуется смешивать разные типы шрифтов в одной презентации. Учитывая, что гладкие (плакатные) шрифты, т.е. шрифты без засечек (типа Arial, Tahoma, Verdana и т.п.) легче читать с большого расстояния, чем шрифты с засечками (типа Times), то:

-для основного текста предпочтительно использовать плакатные шрифты;

-для заголовка можно использовать декоративный шрифт, если он хорошо читаем и не контрастирует с основным шрифтом.

Текст должен быть читабельным (его должно быть легко прочитать с самого дальнего места).

Рекомендуемые размеры шрифтов:

для заголовков — не менее 32 пунктов и не более 50, оптимально — **36** пункта;

для основного текста — не менее 18 пунктов и не более 32, оптимально — **24** пункта.

Не следует злоупотреблять прописными буквами (они читаются хуже строчных), поэтому их допустимо использовать только для смыслового выделения небольших фрагментов текста. Наиболее важный материал, требующий обязательного усвоения, желательно выделить ярче для включения ассоциативной зрительной памяти. Для выделения информации следует использовать цвет, жирный и/или курсивный шрифт.

4. Правила использования графической информации

Графика (рисунки, фотографии, диаграммы, схемы) должна органично дополнять текстовую информацию или передавать ее в более наглядном виде. Каждое изображение должно нести смысл: желательно избегать в презентации рисунков, не несущих смысловой нагрузки, если они не являются частью стилевого оформления. Цвет графических изображений не должен резко контрастировать с общим стилевым оформлением слайда. Необходимо использовать изображения только хорошего качества.

5.Правила использования звукового сопровождения

Звуковое сопровождение должно отражать суть или подчеркивать особенность темы слайда, презентации, оно не должно отвлекать внимание от основной (важной) информации. Не следует использовать музыкальное или звуковое сопровождение, если оно не несет смысловую нагрузку. Если это фоновая музыка, то она должна не отвлекать внимание слушателей и не заглушать слова докладчика. Включение в качестве фонового сопровождения нерелевантных звуков (мелодий, песен) приводит к быстрой утомляемости обучаемых, рассеиванию внимания и снижению производительности обучения. Необходимо выбрать оптимальную громкость, чтобы звук был слышен всем слушателям, но не был оглушительным.

6. Анимационные эффекты

Рекомендуется использовать возможности компьютерной анимации для представления информации на слайде. Однако не стоит чрезмерно насыщать презентацию такими эффектами, иначе это вызовет негативную реакцию аудитории.

Анимация должна быть сдержанна, хорошо продумана и допустима:

- для демонстрации динамичных процессов;
- для привлечения внимания слушателей, создания определенной атмосферы презентации.

Не стоит злоупотреблять различными анимационными эффектами, они не должны отвлекать внимание от содержания информации на слайде.

7. Критерии оценки

- соответствие содержания теме;
- правильная структурированность информации;
- наличие логической связи изложенной информации;
- эстетичность оформления, его соответствие требованиям;
- работа представлена в срок.

Оценка «ОТЛИЧНО» ставится, если презентация соответствует заданию; тема глубоко проработана с использованием достаточного количества источников информации;

презентация содержит дополнительную информацию, не освещенную в учебнике; оформление презентации эстетично и соответствует теме, соответствие требованиям оформления презентаций; эффекты анимации в презентации использованы дозированно, не отвлекая и не раздражая слушателей. Оценка «ХОРОШО» ставится, если выдержаны перечисленные выше критерии, допущены незначительные нарушения в стилистике оформления, недочеты в структуре. Оценка «УДОВЛЕТВОРИТЕЛЬНО» ставится, если тема презентации проработана неглубоко с использованием одного источника информации; нарушены требования оформления, структура проработана слабо. Оценка «НЕУДОВЛЕТВОРИТЕЛЬНО» ставится, если тема презентации не проработана, использован непроверенный Интернет-источник; нарушены требования оформления презентации, структура не проработана.

Требования к оформлению задач

Решение любой генетической задачи обычно составляет несколько этапов:

1)знакомство с содержанием задачи;

2) краткая запись условия задачи;

3) запись генотипов родителей (если они известны);

4) запись гамет каждого родителя;

5) запись генотипов потомства;

6) анализ потомства по генотипу и фенотипу (по решетке Пеннета или по формулам расщепления);

7) поиск ответа на конкретней вопрос задачи;

8) запись ответа задачи.

При знакомстве с содержанием задачи, прежде всего, необходимо уяснить смысл главного вопроса и определить, все ли необходимые для решения задачи сведения сообщаются в условии. Если нет, то в процессе решения необходимо восстановить недостающие звенья.

Условие задачи записывают в левом верхнем углу страницы и отделяют от хода решения вертикальной линией справа. Если в задаче прямо не указаны генотипы родителей, то при записи условия удобнее писать лишь их фенотипы, а генотип восстанавливать уже непосредственно при решении, как недостающее звено.

Решение задачи начинают в правой верхней части страницы. При решении задач принято использовать буквенную символику, предложенную Г. Менделем. Гены принято обозначать буквами, причем неаллельные гены, которые определяют развитие разных пар альтернативных признаков, разными буквами. При этом доминантные аллели обозначаются прописной (заглавной) буквой, а рецессивные - строчной (малой) буквой. Так, если гены, отвечающие за цвет глаз обозначить буквой (***A***), то гены, обусловливающие развитие другого признака (формы волос) обозначают, например, буквой (***B***). Причем аллельные гены, обусловливающие карий цвет глаз (доминантный признак) и голубой цвет глаз (рецессивный признак), нужно будет обозначить, соответственно (***A***) и (***a***). Аллели гена (***B***), отвечающие за курчавые (доминантный признак) и гладкие волосы (рецессивный признак), необходимо обозначить, соответственно, (***B***) и (***b***).

В связи с тем, что в соматических клетках организма находятся по две гомологичные хромосомы, то и аллелей одного гена всегда два. Организмы, у которых в гомологичных хромосомах находятся одинаковые аллели одного гена, называют гомозиготными и обозначают (***AA*** или ***aa***) и (***BB*** или ***bb***). Те организмы, у которых в гомологичных

хромосомах находятся разные аллели генов, называют гетерозиготными и обозначают (***Aa, Bb***).

В генетических схемах особи мужского пола обозначают знаком ♂, а женские - ♀. В первой строке выписывают генотипы родителей. В начале этой строки ставят букву ***P*** (от лат. Parentes - родители). Между генотипами родителей ставят знак брака или скрещивания - ***x***. Под буквенным обозначением генотипа можно записать фенотипы. Причем, если анализ ведется по двум парам альтернативных признаков, то для записи фенотипа используют две строки, если по трем парам - три строки и т.д.

После сведений о родителях обязательно выписывают гаметы, образуемые супругами. В начале строки делают надпись – гаметы (G). Необходимо помнить, что гаметы всегда гаплоидные и содержат лишь по одной аллели каждого гена. При письме их обводят в кружочек. Первое поколение потомков обозначают буквой ***F1*** (от лат. Filii - дети, сыновья), второе поколение потомков – ***F2*** и т.д.

Критерии оценивания решения задачи

Оценка «ОТЛИЧНО» ставится, если составлен правильный алгоритм решения задачи, в логическом рассуждении, в выборе формул и решении нет ошибок, получен верный ответ, задача решена рациональным способом. Полное, правильное и логичное, творчески сформулированное обоснование ответа (с использованием экологических законов, правил, закономерностей, рассматривается содержание приведённых в ответе понятий; приведены примеры). Оценка «ХОРОШО» ставится, если составлен правильный алгоритм решения задачи, в логическом рассуждении и решении нет существенных ошибок; правильно сделан выбор формул для решения; есть объяснение решения, но задача решена нерациональным способом или допущено не более двух несущественных ошибок, получен верный ответ**.** Полное, правильное и логичное обоснование ответа. Оценка «УДОВЛЕТВОРИТЕЛЬНО» ставится, если задание понято правильно, в логическом рассуждении нет существенных ошибок, но допущены существенные ошибки в выборе формул или в математических расчетах; задача решена не полностью или в общем виде. Частичное (неполное) обоснование ответа (без использования генетических законов, правил, закономерностей, не рассматривается содержание приведённых в ответе понятий, отсутствует логика в рассуждениях; при этом ошибок, указывающих на серьёзные пробелы в знании генетики человека с основами медицинской генетики нет). Оценка «НЕУДОВЛЕТВОРИТЕЛЬНО» ставится, если задача не решена. Вписано неправильное утверждение**.**

Требования к оформлению опорного конспекта

Опорный конспект - это система опорных сигналов в виде краткого условного конспекта, содержащее необходимую для долговременного запоминания учебную информацию.

Опорные сигналы – средства наглядности (символы, слоги, слова, цифры, числа, формулы, правила, пр.).

Составление опорного конспекта (параллельно основному конспекту) стимулирует закрепление полученных знаний одновременно с усвоением нового учебного материала, что приобретает особое значение в случаях, когда понимание каждой последующей учебной темы основано на основах предыдущей темы. Закрепление полученных знаний обеспечивается многократностью обращения к опорному конспекту в течение всего периода обучения.

Краткость в изложении и емкость содержания опорного конспекта позволяют без особых усилий обращаться к нему много раз в течение всего периода обучения.

Основные требования к форме записи опорного конспекта:

1. Он должен быть наглядным и понятным не только Вам, но и преподавателю.

2. По объему он должен составлять примерно один полный лист.

3. Должен содержать несколько отдельных пунктов, обозначенных номерами или строчными пробелами.

4. Не должен содержать сплошного текста.

5. Должен быть аккуратно оформлен (иметь привлекательный вид).

6. Для лучшего запоминания основного смысла опорного конспекта, главную идею опорного конспекта выделяют рамками различных цветов, различным шрифтом, различным расположением слов (по вертикали, по диагонали).

7. Текст ОК должен быть взаимосвязан с текстом учебника, что так же влияет на усвоение материала.

Примерный порядок составления опорного конспекта

1. Ознакомьтесь с материалом изучаемой темы по тексту учебника, картам, дополнительной литературе.

2. Разбейте текст вопроса на отдельные смысловые пункты.

3. Выделите главную мысль в изучаемом материале, составьте обычные краткие записи.

4. Подберите к данному тексту опорные сигналы в виде отдельных слов, графиков, рисунков.

5. Продумайте схематический способ кодирования знаний, использование различного шрифта и т.д.

5. Придайте плану законченный вид, в случае необходимости вставьте дополнительные пункты.

6. Составьте и окончательно запишите опорный конспект.

Критерии оценки опорного конспекта:

1. Соответствие конспекта содержанию темы;

2. Правильная структурированность информации;

3. Наличие логической связи изложенной информации; соответствие оформления требованиям; аккуратность и грамотность изложения; 10

4. Работа сдана в срок.

Организация самостоятельной работы

Перед выполнением студентами СР преподаватель проводит инструктаж по выполнению задания, который включает цель задания, его содержание, сроки выполнения, ориентировочный объем работы, основные требования к результатам работы, критерии оценки. В процессе инструктажа преподаватель предупреждает студентов о возможных типичных ошибках, встречающихся при выполнении задания.

При выполнении СР студенты могут обращаться к преподавателю для получения консультации.

СР может осуществляться индивидуально или группами студентов в зависимости от цели, объема, конкретной тематики самостоятельной работы, уровня сложности, уровня умений студентов.

Контроль результатов СРС может осуществляться в пределах времени, отведенного на обязательные учебные занятия по дисциплине и внеаудиторную самостоятельную работу студентов по дисциплине, может проходить в письменной, устной или смешанной форме:

- контроль письменных СР во время самостоятельной работы студентов на уроке;

- контроль устных СР у отдельных студентов, другие студенты обсуждают и дополняют ответы товарищей;

- внеурочная проверка тетрадей;

- самоконтроль: сверка выполненной СР учащимися с написанным на доске правильным вариантом;

- взаимоконтроль.

Критериями оценки результатов СРС являются:

- уровень освоения студентом учебного материала;

- сформированность общеучебных умений;

- оформление материала в соответствии с требованиями.

Рекомендации по выполнению и оформлению СР:

1. СР нужно выполнять в отдельной тетради в клетку, чернилами черного или синего цвета. Необходимо оставлять поля шириной 5 клеточек для замечаний преподавателя.

2. Решения задач следует излагать подробно и аккуратно, объясняя и мотивируя все действия по ходу решения и делая необходимые чертежи.

3. Оформление решения задачи следует завершать словом «Ответ».

4. После получения проверенной преподавателем работы студент должен в этой же тетради после записи «Работа над ошибками» исправить все отмеченные ошибки и недочеты. Вносить исправления в сам текст работы после ее проверки запрещается.

5. Особенности оформления различных форм СР указаны в пояснительной записке.

6. Оценивание индивидуальных образовательных достижений по результатам выполнения СР производится по 5-ти балльной системе.

Темы и формы самостоятельной работы, предусмотренной при изучении курса

Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики - теоретический фундамент современной медицины

Количество часов, отводимых на самостоятельную работу – 2часа.

Темы для самостоятельного изучения:

1. Введение.

2. Генетика и ее место в системе наук**.**

Форма самостоятельной работы:

1.Изучение основной и дополнительной литературы.

2.Составление таблицы «Ученый и его вклад в развитие науки генетика человека с основами медицинской генетики».

Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности.

Количество часов, отводимых на самостоятельную работу - 3 часов

Темы для самостоятельного изучения:

1. Законы наследования признаков.

Форма самостоятельной работы:

1. Составление электронных презентаций.

Раздел 3. Наследственность.

Количество часов, отводимых на самостоятельную работу – 5 часов.

Темы для самостоятельного изучения:

1.Законы наследования признаков

2. Сцепление генов и кроссинговер

Форма самостоятельной работы:

1.Составление электронных презентаций.

2.Решение генетических задач на «Сцепленное с полом наследование».

Раздел 4. Изменчивость генетического материала

Количество часов, отводимых на самостоятельную работу – 3 часа

Темы для самостоятельного изучения:

1. Генетика и онтогенез
2. Изменчивость и мутации у человека.

Форма самостоятельной работы:

1. Составление опорного конспекта на тему: «Типы онтогенеза и их характеристика».
2.Составление таблицы: «Сравнительная характеристика форм изменчивости».

Раздел 5 Наследственность и патология

Количество часов, отводимых на самостоятельную работу-4

Темы для самостоятельного изучения:

1.Хромосомные болезни
2. Генные болезни

Форма самостоятельной работы:

1. Решение задач на закономерности моно- и полигибридного скрещивания.
2.Составление таблицы: «Сравнительная характеристика генных заболеваний»**.**

Раздел 6 Профилактика наследственной патологии

Количество часов, отводимых на самостоятельную работу-3

Темы для самостоятельного изучения:

1.Профилактика наследственной патологии.

Форма самостоятельной работы:

1. Решение ситуационных задач.

Самостоятельная работа №1 (1ч)

Тема: Введение.

Цель работы: Подготовить студентов к восприятию нового учебного материала.

Задание 1. Ознакомление с основной и дополнительной литературой по дисциплине.

Порядок выполнения работы:

Взять в библиотеке литературу по дисциплине в соответствии со списком.

Основные источники:

1. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/Э.Д. Рубан.-Изд. 2-е, стер.- Ростов н/Д : Феникс, 2016.-390с.-(Среднее медицинское образование).

Дополнительные источники:

Васильева, Е.Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: Учебное пособие. [Электронный ресурс] — Электрон. дан. — СПб. : Лань, 2016. — 96 с. — Режим доступа: http://e.lanbook.com/book/89943 — Загл. с экрана

Электронные ресурсы:

1. Единое окно доступа к образовательным ресурсам: портал [Электронный ресурс] . -Режим доступа: http://window.edu.ru.
2. Федеральный образовательный портал: [Электронный ресурс] . -Режим доступа: http://www.edu.ru/

Самостоятельная работа №2 (1ч)

Тема: Генетика и ее место в системе наук.

Цель работы: Закрепить теоретические знания по теме и рассмотреть вклад ученых в различных областях знаний в развитие науки Генетика человека с основами медицинской генетики.

Задание. Составление таблицы «Ученый и его вклад в развитие науки Генетика человека».

Порядок выполнения работы:

1 . Работу по составлению обобщающей таблицы выполняйте в рабочих тетрадях.

2. Изучите теоретический материал темы, используя лекции, рекомендуемую литературу. 3. Проанализируйте, обобщите материал, заполните таблицу.

4. Требования к составлению обобщающих таблиц смотрите в пояснительной записке.

таблица «Ученый и его вклад в развитие науки Генетика человека с основами медицинской генетики».

Ученый, годы жизни	Вклад в науку

Оценка:_____
Дата проверки:_____
Подпись преподавателя:_____

Учебно-методическое обеспечение: [1] стр.11,учебная, справочная литература.
Формы контроля (самоконтроля): внеаудиторная проверка тетрадей.
Критерии оценки выполнения самостоятельной работы:
- уровень соответствия оформления указанным требованиям
- умение студента использовать теоретические знания при выполнении письменной работы.

Самостоятельная работа №3 (5ч)

Тема: Законы наследования признаков.
Цель работы: Расширить и углубить знания по теме «Законы наследования признаков»; привить студентам навыки самостоятельного исследования той или иной проблемы.
Задание 1. Подготовка электронных презентаций на одну из предложенных тем:

1. «Методы медицинской генетики»;
2. «Лабораторные методы диагностики наследственных болезней»;
3. «Синтетический аппарат клетки»,
4. «Регуляция клеточного цикла»,
5. «Старение и гибель клеток»,
6. «Моногенные болезни человека»,
7. «Моногенные болезни с менделеевским типом наследованием»;
8. «Биосинтез белка – основа реализации наследственной информации»,
9. «Практическое применение молекулярной биологии»;
10. «Заболевания наследуемые сцеплено с полом»**;**
11. «Ген с позиций молекулярной биологии»,
12. «ГМО и их влияние на организм»;

1. Изучите теоретический материал темы. Самостоятельно подберите дополнительную информацию по теме, используя различные источники (учебную, справочную литературу).
2. Изучите рекомендации по составлению электронных презентаций *(*смотрите в пояснительной записке*).*
3. Подготовьте электронную презентацию.
4. Защитите электронную презентацию.

Учебно-методическое обеспечение: [1] стр. 180, учебная, справочная литература.
Формы контроля (самоконтроля): проверка электронной презентации.
Критерии оценки выполнения самостоятельной работы:
- уровень соответствия оформления указанным требованиям
- умение студента использовать теоретические знания при выполнении работы.

Самостоятельная работа № 4 (3ч)

Тема: «Сцепление генов и кроссинговер»

Цель работы: Закрепить навыки решения задач на сцепленное с полом наследование».

Задание. Решение задач на сцепленное с полом наследование.

Порядок выполнения работы:

1. Решите в тетради генетические задачи.

2. Для оформления генетических задач при их решении воспользуйтесь общими методическими рекомендациями по решению генетических задач из данного пособия.

3. При оформлении задач полностью записывайте условие задачи. Обязательно оформите пункты: Дано и Решение. Заканчивается задача полным развёрнутым ответом.

4. Задачи для самостоятельного решения:

Задачи 1 Рецессивный ген дальтонизма (цветовой слепоты) находится в Х - хромосоме. Отец девушки страдает дальтонизмом, а мать, как и все ее предки, различает цвета нормально. Девушка выходит замуж за здорового юношу. Установите генотип и фенотип будущих детей.

Задание 2 Болезнь Вильсона (нарушение синтеза белка, транспортирующего медь, ведущее к отложению меди в организме) - аутосомный признак, а потемнение эмали зубов - сцепленный с Х-хромосомой признак. Здоровые женщина и мужчина, имеющие темный цвет зубов, вступили в брак. Их сын здоров и имеет нормальный цвет зубов, а дочь страдает болезнью Вильсона и имеет темный цвет зубов. Чему равна вероятность рождения в семье еще одного здорового ребенка с нормальным цветом зубов?

Задание 3 Одна из форм пигментного ретинита наследуется как рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой признак. У здоровых родителей родился сын, страдающий пигментным ретинитом. Чему равна вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?

Задание 4 Гипертрихоз (чрезмерное вырастание волос на крае ушной раковины) наследуется как признак, сцепленный с У-хромосомой. Мужчина страдает гипертрихозом. Какова вероятность рождения в этой семье детей с этой аномалией? Какого они будут пола?

Формы контроля (самоконтроля): внеаудиторная проверка тетрадей.

Критерии оценки выполнения самостоятельной работы:

- уровень соответствия оформления указанным требованиям
- умение студента использовать теоретические знания при выполнении письменной работы.

Самостоятельная работа №5 (1ч)

Тема: Генетика и онтогенез.

Цель работы: Изучить основные типы онтогенеза и их характеристику.

Задание. Составление опорного конспекта на тему: «Типы онтогенеза и их характеристика».

Порядок выполнения работы:

1. Изучите теоретический материал темы. Самостоятельно подберите дополнительную информацию по теме, используя различные источники (учебную, справочную литературу).

2. Работу по составлению конспекта выполняйте в рабочих тетрадях.

3. Для составления конспекта воспользуйтесь общими методическими рекомендациями по составлению опорного конспекта из данного пособия.

4. Для составления конспекта воспользуйтесь приложением 1.

Учебно-методическое обеспечение: [1] стр.16, 133, 170;

Формы контроля (самоконтроля): внеаудиторная проверка тетрадей.

Критерии оценки выполнения самостоятельной работы:

- уровень соответствия оформления указанным требованиям

- умение студента использовать теоретические знания при выполнении письменной работы.

Самостоятельная работа №6 (2ч)

Тема: Изменчивость и мутации у человека.

Цель работы: Изучить основные формы изменчивости, механизмы их возникновения, значение для адаптации к условиям среды при эволюции и индивидуальном развитии организмов. Закрепить теоретические знания по теме и научится делать выводы.

Задание. Составление таблицы «Сравнительная характеристика форм изменчивости».

Порядок выполнения работы:

1 . Работу по составлению обобщающей таблицы выполняйте в рабочих тетрадях.

2. Изучите теоретический материал темы. Самостоятельно подберите дополнительную информацию по теме, используя различные источники (учебную, справочную литературу).

3. Проанализируйте, обобщите материал, заполните таблицу.

4. Требования к составлению обобщающих таблиц смотрите в пояснительной записке.

Таблица «Сравнительная характеристика форм изменчивости».

Формы изменчивости	Причины появления	Значение	Примеры
Ненаследственная модификационная (фенотипическая)			
Наследственная (генотипическая) Мутационная			
Наследственная (генотипическая) Комбинатнвная			
Наследственная (генотипическая) Соотносительная (коррелятивная)			

Оценка:_____

Дата проверки:_____

Подпись преподавателя:_____

Учебно-методическое обеспечение: [1] стр.161, учебная, справочная литература.

Формы контроля (самоконтроля): внеаудиторная проверка тетрадей.

Критерии оценки выполнения самостоятельной работы:

- уровень соответствия оформления указанным требованиям
- умение студента использовать теоретические знания при выполнении письменной работы

Самостоятельная работа №7 (2ч)

Тема: Хромосомные болезни.

Цель работы: Закрепить навыки решения типовых задач, демонстрирующие закономерности при моно-, дигибридном и полигибридном скрещивании.

Задание. Решение задач на закономерности моно- и полигибридного скрещивания.

Порядок выполнения работы:

1. Решите в тетради генетические задачи.

2. Для оформления генетических задач при их решении воспользуйтесь общими методическими рекомендациями по решению генетических задач из данного пособия.

3. При оформлении задач полностью записывайте условие задачи. Обязательно оформите пункты: Дано и Решение. Заканчивается задача полным развёрнутым ответом.

4. Задачи для самостоятельного решения:

Задача 1. Равномерная окраска арбузов наследуется как рецессивный признак. Какое потомство получится от скрещивания двух гетерозиготных растений с полосатыми плодами?

Задача 2. У морских свинок ген мохнатой шерсти (R) доминирует над геном гладкой шерсти (r). Мохнатая свинка при скрещивании с гладкой дала 18 мохнатых и 20 гладких потомков. Каков генотип родителей и потомства? Могли бы у этих свинок родиться только гладкие особи?

Задача 3. Ген черной масти у крупнорогатого скота доминирует над геном красной масти. Какое потомство F_1 получится от скрещивания чистопородного черного быка с красными коровами? Какое потомство F_2 получится от скрещивания между собой гибридов?

Задача 4 В семье кареглазых праворуких родителей родились разнояйцевые близнецы, один из которых кареглазый левша, а другой голубоглазый правша. Какова вероятность рождения следующего ребенка, похожим на своих родителей?

Задача 5 Одним из наследственных заболеваний обмена веществ является фенилкетонурия, вызванная нарушениями превращения аминокислоты фенилаланина. В результате болезни у детей развивается слабоумие. Мутантный ген рецессивен по отношению к нормальному гену. Определите степень риска появления ребенка с фенилкетонурией у гетерозиготных по этому признаку родителей.

Задача 6 Лена-правша, кареглазая с веснушками на лице, гетерозиготная по всем трем признакам, вышла замуж за Сергея-левшу, голубоглазого и без веснушек на лице. Могут ли у них родиться дети, похожие на отца? Какая часть детей будет похожа на отца?

Учебно-методическое обеспечение: - [1] стр. 187;

Формы контроля (самоконтроля): - самоконтроль: сверка выполненной СР учащимися с написанным на доске правильным вариантом;

- взаимоконтроль.

Критерии оценки выполнения самостоятельной работы:

- уровень соответствия оформления указанным требованиям
- умение студента использовать теоретические знания при выполнении письменной работы.

Самостоятельная работа №8 (2ч)

Тема: Генные заболевания.

Цель работы: Сформировать систему знаний о генных заболеваниях, причинах их возникновения, классификации по типам наследования, особенностях клинических проявлений часто встречающихся генных заболеваний. Развить навыки составления таблицы и работы с литературой.

Задание. Составление таблицы: «Сравнительная характеристика генных заболеваний».

Порядок выполнения работы:

1 . Работу по составлению обобщающей таблицы выполняйте в рабочих тетрадях.

2. Изучите теоретический материал темы. Самостоятельно подберите дополнительную информацию по теме, используя различные источники (учебную, справочную литературу). 3. Проанализируйте, обобщите материал, заполните таблицу.

4. Требования к составлению обобщающих таблиц смотрите в пояснительной записке.

Таблица «Сравнительная характеристика генных заболеваний».

Заболевание	Причина	Тип наследования	Продолжительность жизни	Основные симптомы

Оценка:_____
Дата проверки:_____
Подпись преподавателя:_____

Учебно-методическое обеспечение: [1] стр.209, учебная, справочная литература..
Формы контроля (самоконтроля): внеаудиторная проверка тетрадей.
Критерии оценки выполнения самостоятельной работы:
- уровень соответствия оформления указанным требованиям
- умение студента использовать теоретические знания при выполнении письменной работы.

Самостоятельная работа №9 (3ч)
Тема: «Профилактика наследственной патологии»

Цель работы: Изучить цели и задачи этапы, особенности, медико-генетическое консультирование, методы пренатальной диагностики, задачи, этапы.
Задание. Решение ситуативных задач.
Порядок выполнения работы:
1.Решите в тетради генетические задачи.
2.Для оформления генетических задач при их решении воспользуйтесь общими методическими рекомендациями по решению генетических задач из данного пособия.

Задачи для самостоятельного решения:

Задача №1. Мужчина, 32 лет, направлен в медико-генетическую консультацию невропатологом. При осмотре отмечается наличие на теле 8 светло-коричневых пигментных пятен диаметром 2-3 см и мелких похожих на веснушки пигментных пятен в подмышечной ямке. Со слов пациента эти пятна появились у него в детстве. В результате клинического обследования выявлена плексиформная нейрофиброма. С помощью компьютерной томографии обнаружено утолщение зрительного нерва (глиома).

1.Поставьте диагноз заболевания.
2.Укажите тип наследования заболевания.
3.Какие еще другие симптомы заболевания могут быть выявлены у этого пациента?
4. Определите прогноз для потомства в семье пациента.

Задача №2. На приеме медицинского генетика находится семья с умственно отсталым ребенком женского пола, 10 лет. При внешнем осмотре выявляются: нейрофибромы на веках, коньюктиве, несколько кофейных пятен в диаметре 0,5-1 см. У отца и у деда по линии отца имеются нейрофибромы. Мать ребенка, её родители, бабушка по линии отца здоровы.

1.Поставьте диагноз заболевания.
2.Укажите тип наследования заболевания.
3.Какие еще другие симптомы заболевания могут быть выявлены у пациента?
4.Определите прогноз для сибсов в данной семье.

Задача №3. К врачу-генетику обратилась за консультацией женщина 25 лет. Предъявляет жалобы на слабость в руках, затруднения при ходьбе. При осмотре отмечается легкая дизартрия и катаракта. Электромиографически выявляется снижение амплитуды биоэлектрической активности мышц. Отец женщины имеет катаракту, мать здорова.

1.Поставьте диагноз заболевания.
2.Рассмотрите генетику заболевания.

3.Какие еще симптомы болезни могут быть выявлены у этой пациентки?

4.Определите прогноз для потомства в семье пациентки.

Задача №4. В возрасте 3 лет родители заметили, что их сын встает с пола, опираясь руками о колени, мальчик испытывает затруднения при подъеме по лестнице. При осмотре: широко раставленные лопатки, усилен поясничный лордоз, увеличены и уплотнены икроножные мышцы. Коленные рефлексы отсутствуют. Мышечная сила сильно снижена в мышцах тазового пояса, в меньшей степени в проксимальных отделах верхних конечностей. По данным ЭМГ: снижение амплитуды биоэлектрической активности мышц. Мать и отец ребенка здоровы.

1.Поставьте диагноз заболевания.

2.Укажите тип наследования заболевания.

3.Какие еще другие симптомы заболевания могут быть выявлены у пациента?

4.Определите прогноз для сибсов в данной семье.

Задача №5. В возрасте 5 лет родители заметили, что их сын стал ходить переваливаясь. Из анализа выяснено, что брат матери ребенка в детстве плохо ходил и умер в возрасте 15 лет от нарастающей сердечной недостаточности. При осмотре: усилен поясничный лордоз, отмечается увеличение и уплотнение икроножных мышц. Коленные рефлексы отсутствуют.

1.Поставьте диагноз заболевания.

2.Укажите тип наследования заболевания.

3.Какие еще другие симптомы заболевания могут быть выявлены у пациента?

4.Каков прогноз течения заболевания? Определите прогноз для сибсов в данной семье.

Задача № 6. К врачу-генетику направлен на консультацию мужчина в возрасте 28 лет. Отмечает снижение мышечной силы в икроножных мышцах и мышцах тазового пояса с 15 лет. Икроножные мышцы увеличены и уплотнены. По данным ЭМГ: снижение амплитуды биоэлектрической активности мышц. Креатинфосфокиназа немного повышена. Родители мужчины здоровы.

1.Поставьте диагноз заболевания.

2.Укажите тип наследования заболевания.

3.Какие еще другие симптомы болезни могут быть выявлены у этого пациента?

4.Каков прогноз течения заболевания? Определите прогноз для потомства в семье пациента.

Задача № 7. При осмотре ребенка в возрасте 4-х месяцев отмечено следующее: телосложение правильное, подкожный жировой слой развит слабо. Отчетливые экзематозные изменения кожи лица, голеней. Окраска волос светло-русая, глаза голубые. Взгляд ребенка безразличный. Плохо удерживает голову. Отмечается нистагм. Активные движения в конечностях достаточные, мышечный тонус равномерно повышен. Сухожильные рефлексы высокие. С диагностической целью использована пеленка, смоченная мочой ребенка. На пеленку нанесена капля реактива Фелинга (10% р-р FeCl3), окрасившего это место в зеленый цвет.

1.Поставьте диагноз заболевания.

2.Укажите тип наследования заболевания.

3.Какие еще другие симптомы болезни могут быть выявлены у этого пациента?

4.Каков прогноз течения заболевания? Определите прогноз для сибсов в данной семье.

Задача №8. У больного выявлены врожденные пороки развития: аневризма восходящей части аорты, гиперподвижность в суставах, подвывих хрусталика. Пациент высокого роста с длинными конечностями и пальцами на руках. Схожий феномен определяется у отца больного.

1.Поставьте диагноз заболевания.

2.Укажите тип наследования заболевания.

3.Какие еще другие симптомы болезни могут быть выявлены у этого пациента?

4.Определите прогноз для сибсов в данной семье и прогноз для потомства в семье пробанда.

Задача № 9. Пробанд, 6 месяцев, имеет следующие характерные фенотипические признаки: голубоглазый, белокурый со светлой сухой кожей. До 3 месяцев развивался нормально, далее появились труднокупируемые судороги, прогрессирующее отставание в психомоторном развитии, дерматит. От пеленок, кожи исходит "мышиный "запах. Родители пробанда здоровы, являются дальними родственниками.

1.Поставьте предварительный диагноз заболевания.

2.Какие исследования необходимо провести ребенку для подтверждения диагноза.

3.Укажите тип наследования заболевания.

4.Определите тактику лечения данного заболевания. Определите прогноз для сибсов в данной семье.

Задача № 10. При осмотре девочки, в возрасте 16 лет отмечены ярко-желтые ксантомы на коже и в области сухожилий (ахилловых, разгибателей пальцев верхних и нижних конечностей) и липоидная дуга роговицы. Аускультативно выявляется систолический шум на аорте. Ангиографичеки определяется сужение корня аорты и стеноз коронарных артерий. Содержание холестерина и триглицеридов в плазме крови повышено.

1.Поставьте диагноз заболевания.

2.Укажите тип наследования заболевания и генотип пробанда.

3.Каков прогноз течения заболевания?

4.Определите прогноз для потомства в семье пробанда.

Учебно-методическое обеспечение: [1] стр. 89;

Формы контроля (самоконтроля): внеаудиторная проверка тетрадей.

Критерии оценки выполнения самостоятельной работы:

- уровень соответствия оформления указанным требованиям
- умение студента использовать теоретические знания при выполнении письменной работы.

Перечень рекомендуемых учебных изданий и дополнительной литературы

Основные источники:

1. Шумный В.К., Костерин О.Э. Молекулярная генетика: учебник для вузов [Электронный ресурс], отв. ред. В.К. Шумный, изд-во Юрайт, 2024; Новосибирск, ИПЦ НГУ. - 683 с. URL: https://www.urait.ru

2. Алферова Г.А., Подгорнова Г.П., Кондаурова Т.И. Генетика: учебник для вузов, под ред. Г.А. Алферовой, 3-е изд., испр. и доп. М.: изд-во Юрайт, 2021. - 200 с. - URL: https://urait.ru/

3. Борисова Т.Н., Чуваков Г.И. Медицинская генетика: учеб. пособие для вузов [Электронный ресурс], 2-е изд., испр. и доп., М.: Издательство Юрайт, 2024. - 159 с. - URL: https://urait.ru/

Приложение 1

Образец оформления конспекта
ОПОРНЫЙ КОНСПЕКТ
Первоисточника (главы монографии, учебника, статьи и пр.)
«_____»
выполнил Ф.И.О. студента, курс, группа, специальность
Фамилия автора, полное наименование работы, места и год издания
План (схема простого плана):
1.
2.
3.
4.
План (схема сложного плана):
1. _____;
_____:
а) _____;
б) _____;
в) _____.
1.2. _____:
а) _____;
б) _____.
2. _____.
2.1. _____ и т.д.
(далее раскрываются вопросы плана)
1.
1.1.
1.2.
2.
2.1.

Приложение 2

Образец оформления презентации
1. Первый слайд:
Тема информационного сообщения (или иного вида задания):
_____
Подготовил: Ф.И.О. студента, курс, группа, специальность
Руководитель: Ф.И.О. преподавателя
2. Второй слайд
План:
1. _____.
2. _____.
3. _____.
3. Третий слайд
Литература:
4. Четвертый слайд
Лаконично раскрывает содержание информации, можно включать рисунки, автофигуры, графики, диаграммы и другие способы наглядного отображения информации

4. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ К ПРОВЕДЕНИЮ ТЕКУЩЕГО И ПРОМЕЖУТОЧНОГО КОНТРОЛЯ

Таблица 3. Методические указания к проведению текущего и промежуточного контроля по дисциплине Б1.О.37 Общая и медицинская генетика

Вид аттестации	Форма аттестации
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.
Промежуточная аттестация	проводится в форме устного/письменного 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 **30.05.01 Медицинская генетика** и размещен на сайте образовательной организации.

