Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Шуматов Валентин Борисович
Должность: Ректор
Дата подписания: 14.01.2025 16:48:43
Уникальный программный ключ:
1cef78fd73d75dc6ecf72fe1eb94...

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

УТВЕРЖДАЮ
Проректор
_____ /И.П. Черная/
«19» 06 2020 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Б1.Б.38 Общая и медицинская генетика

Направление подготовки (специальность) 30.05.01 Медицинская биохимия

Форма обучения очная

Срок освоения ОПОП 6 лет

Институт/кафедра клинической лабораторной диагностики, общей и клинической иммунологии

Владивосток, 2020

При разработке рабочей программы учебной дисциплины (модуля) в основу положены:

1) ФГОС ВПО по направлению специальности 30.05.01 Медицинская биохимия утвержденный Министерством образования и науки РФ «11» августа 2016 г, N 1013
2) Учебный план по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия, утвержденный ученым советом ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России «15» 05.2020г, Протокол № 4.

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена на заседании кафедры Клинической лабораторной диагностики, общей и клинической иммунологии, от «18» 05 2020г. Протокол № 13/19-20

Заведующий кафедрой (Просекова Е.В.)

Рабочая программа дисциплины одобрена УМС по специальностям факультета общественного здоровья от «9» 06 2020г. Протокол № 5

Председатель УМС (Скварник В.В.)

Разработчики:

Заведующая кафедрой
КЛД, общей и клинической иммунологии Е.В. Просекова

Профессор кафедры
КЛД, общей и клинической иммунологии Н.Г. Плехова

2. ВВОДНАЯ ЧАСТЬ

2.1. Цель и задачи освоения дисциплины (модуля)

Цель освоения учебной дисциплины **Б1.Б.38 Общая и медицинская генетика** состоит в формировании системных фундаментальных знаний, умений и навыков по общим закономерностям генетики и генетики человека, представляющих наибольший интерес для практического здравоохранения, в подготовке студентов к системному восприятию общемедицинских, социальных и клинических дисциплин и формировании у них естественнонаучного мировоззрения и логики биологического мышления, необходимых для последующей практической деятельности врача.

При этом ***задачами*** дисциплины являются:

1) приобретение студентами знаний по общим закономерностям передачи и изменений наследственных признаков и свойств в поколениях и их роли в наследственной патологии человека; закономерностей эмбрионального развития человека;

2) обучение студентов важнейшим методам анализа структуры и идентификации хромосом и хроматина, анализа кариотипа; составлению родословных; умения применять формулы Хольцингера и Харди-Вайнберга, анализу дерматоглифических отпечатков.

3) обучение студентов применять законы наследования для определения вероятности появления нормальных и патологических признаков в генотипе и их проявления в фенотипе и прогнозирования наследственных заболеваний человека в результате решения генетических задач; ознакомление студентов с принципами организации медико-генетического консультирования;

4) приобретение студентами знаний по проведению диагностических и профилактических мероприятий, направленных на предупреждение возникновения наследственных заболеваний; работа медико-генетических консультаций;

5) обучение студентов выбору оптимальных схем возникновения нарушений расхождения хромосом; обоснованию генетической этиологии наследственных заболеваний и фенокариотипические характеристики наследственных заболеваний;

6) формирование навыков изучения научной литературы и официальных статистических обзоров;

7) формирование навыков общения с больными с учетом этики и деонтологии в зависимости от выявленной патологии и характерологических особенностей пациентов, навыков общения с коллективом.

2.2. Место учебной дисциплины (модуля) в структуре ОПОП университета

2.2.1. Учебная дисциплина (модуль) Б1.Б.38 Общая и медицинская генетика_относится к базовой части Блока 1. Дисциплинам в структуре основной профессиональной образовательной программы по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия.

2.2.2. Для изучения данной учебной дисциплины (модуля) необходимы следующие знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами:

	Предшествующие дисциплины
Биология	**Знания**: химико-биологическая сущность процессов, происходящих в живом организме на молекулярном и клеточном уровнях. Общие закономерности происхождения и развития жизни, антропогенез и онтогенез человека. Законы генетики, закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии как основы понимания этиологии и патогенеза иммунопатологии. **Умения:** описывать и анализировать состояние генетического аппарата различных клеточных структур человека, диагностировать возбудителей инфекционных заболеваний на фотографии, слайде. **Навыки**: методы микроскопирования биологического объекта, изучения наследственности (цитогенетический, генеалогический, близнецовый

	методы).
Химия	Знания: строение и химические свойства основных классов биологически важных биологически активных соединений; роль и значение макро- и микроэлементов для здорового организма; строение и роль биологически важных органических соединений в поддержании гомеостаза организма; химические основы действия ферментов и коферментов; механизмы ПОЛ и антиоксидантной системы. Умения: анализировать данные о состоянии общего обмена организма. Навыки: основные методы определения содержания и активности важных органических и неорганических соединений.
Физика, математика	**Знания**: основные физические законы функционирования клеток, органов и систем организма; основные физические явления и закономерности, лежащие в основе процессов, протекающих в организме человека; характеристики воздействия физических факторов на организм; **Умения**: интерпретация результатов наиболее распространенных методов лабораторной и функциональной диагностики для выявления патологических процессов в органах и системах пациентов. **Навыки**: основы интерпретации результатов лабораторного и инструментального исследования биофизических процессов, происходящих в организме
Морфология: анатомия человека, гистология, эмбриология, цитология	**Знания:** принципы системной организации человеческого организма; структурно-функциональную организацию тканей, органов и систем организма. общие закономерности, присущие клеточному уровню организации живой материи и конкретные особенности клеток различных тканей; общие закономерности организации живой материи, присущие тканевому уровню организации. **Умения:** объяснять взаимосвязь между структурой и функциями в различных органах, тканях и системах; оценивать отклонения в анатомо-физиологическом строении организма. гистофизиологическая оценка состояния различных клеточных, тканевых и органных структур у человека; подсчет лейкоцитарной формулы в мазке крови человека. **Навыки:** использование методов синтеза анатомических данных, современной оценки структурно-функционального состояния клетки и внеклеточных структур в норме; анализа гистологических препаратов, электронных фотографий.
Физиология	**Знания:** основных механизмов регуляции физиологических систем организма (молекулярный, клеточный, тканевой, органный, системно-органный, организменный); механизмы адаптации и защиты здорового организма при воздействии факторов среды; взаимодействие организма человека с внешней средой (сенсорные системы); принципы моделирования физиологичеких функций; физиологические особенности обмена веществ и энергии в организме, между организмом и внешней средой. **Умения:** давать оценку функциональному состоянию систем организма, анализировать показатели экспериментального исследования физиологических функций в норме. **Навыки:** измерять важнейшие показатели жизнедеятельности человека в покое и при нагрузке
Общая биохимия	**Знания:** основные биохимические критерии оценки состояния метаболизма в условиях нормы; химико-биологическую сущность процессов, происходящих в организме человека на субмолекулярном, молекулярном, органном, организменном уровнях; строение и биохимические свойства основных классов биологически важных соединений, основные

	метаболические пути их превращения, роль клеточных мембран и их транспортных систем в обмене; функциональные системы организма человека, их регуляцию и саморегуляцию; методологические принципы изучения живых систем, включая теорию и практику планирования медико-биологического эксперимента, возможности моделирования биохимических процессов; возможности использования биохимических знаний на пользу практического здравоохранения; правила техники безопасности и работы в физических, химических, биологических лабораториях с реактивами, приборами, животными. **Умения:** пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для получения дисциплинарной информации и использования ее в будущей профессиональной деятельности; пользоваться учебным физическим, химическим и биологическим оборудованием; критически анализировать и оценивать информацию и соотносить результаты биохимических исследований с конкретной проблемой или заданной ситуацией. **Владения:** методом анализа получаемой по дисциплине информации с позиции междисциплинарных связей и будущих задач профессиональной подготовки и деятельности.

2.3. Требования к результатам освоения учебной дисциплины (модуля)

2.3.1. Изучение данной учебной дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих компетенций:

№ п/п	Номер/ индекс компетенции	Содержание компетенции (или ее части)	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:			
			Знать	Уметь	Владеть	Оценочные средства
1	2	3	4	5	6	7
1.	ОПК-5	готовность к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач	физические основы функционирования приборов; правила работы и техники безопасности в физических лабораториях с электроприборами; методы оптики и атомной физики, которые применяются в прикладных дисциплинах и последующей деятельности выпускника	пользоваться теоретическими и экспериментальными основами, основными понятиями, законами и моделями физики, строить физические модели изучаемых явлений, выбирать экспериментальные методы и аппаратуру, адекватные поставленным задачам.	методами работы с аппаратурой для оптических и спектроскопических измерений; навыками использования некоторых образцов измерительной аппаратуры, вычислительными средствами и основами техники безопасности при работе с измерительной и электронной аппаратурой; навыками статистической обработки экспериментальных результатов	Тестовый контроль, контрольные работы, ситуационные задачи, практические навыки
2.	ПК-11	готовность к организации и осуществлению прикладных и практических проектов и иных мероприятий по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека	Законы генетики и ее значение для медицины, закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии как основы понимания патогенеза и этиологии	оценивать возможности моделирования патологических процессов, связанных с наследственными заболеваниями; определять адекватные возможности математи-	экспериментальными навыками для исследования физиологических функций в норме и патологии; лабораторными методами в разделах: молекулярно-генетическая; лабора-	Тестовый контроль, контрольные работы, ситуационные задачи, практические навыки

			наследственных и мультифакториальных заболеваний человека	ческого и статистического аппарата для анализа полученных данных в эксперименте и клинике	торная иммунология	
3.	ПК-12	способность к определению новых областей исследования и проблем в сфере разработки биохимических и физико-химических технологий в здравоохранении	новые области исследования и проблемы в сфере разработки биофизических и физико-химических технологий в здравоохранении	определять новые области исследования и проблемы в сфере разработки биофизических и физико-химических технологий в здравоохранении.	способностью к определению новых областей исследования и проблем в сфере разработки биофизических и физико-химических технологий в здравоохранении.современные методы исследования в области генетики; основные направления и перспективы развития и использования достижений современной генетики в биомедицине	Тестовый контроль, контрольные работы, ситуационные задачи, практические навыки

2.4. Характеристика профессиональной деятельности выпускника:

2.4.1. Область профессиональной деятельности выпускника, освоивших программу по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия включает медико-биохимические исследования, направленные на создание условий для охраны труда здоровья граждан, в соответствии с установленными требованиями и стандартами в сфере здравоохранения.

Область профессиональной деятельности выпускников ОПОП ВО по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия связана с профессиональным стандартом

Связь ОПОП ВО с профессиональным стандартом

Направление подготовки/ специальность	Номер уровня квалификации	Наименование выбранного профессионального стандарта
30.05.01 Медицинская биохимия	7	02.018 профессиональный стандарт врач-биохимик утвержден Приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 4 августа 2017 г. N 613н

2.4.1. Объекты профессиональной деятельности выпускников.

Объектами профессиональной деятельности выпускников, освоивших программу специалитета 30.05.01 Медицинская биохимия, являются:

совокупность медико-биохимических средств и технологий, направленных на создание условий для сохранения здоровья, обеспечения профилактики, диагностики и лечения заболеваний.

2.4.2. Задачи профессиональной деятельности выпускников

Выпускник, освоивший программу специалитета, готов решать следующие профессиональные задачи:

научно-производственная и проектная деятельность:

проведение медико-социальных и социально-экономических исследований;

организация и участие в проведении оценки состояния здоровья населения, эпидемиологической обстановки;

участие в планировании и проведении мероприятий по охране здоровья, улучшению здоровья населения;

участие в оценке рисков при внедрении новых медико-биохимических технологий в деятельность медицинских организаций;

подготовка и оформление научно-производственной и проектной документации;

научно-исследовательская деятельность:

организация и проведение научного исследования по актуальной проблеме;

соблюдение основных требований информационной безопасности к разработке новых методов и технологий в области здравоохранения;

подготовка и публичное представление результатов научных исследований.

2.4.4. Виды профессиональной деятельности, к которым готовятся выпускники, освоившие программу специалитета:

1. медицинская деятельность;
2. научно-производственная и проектная деятельность;
3. научно-исследовательская деятельность

3. ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ

3.1. Объем учебной дисциплины (модуля) и виды учебной работы

Вид учебной работы	**Всего часов/ за-**	**Семестры**		
		№ 5	**№ 6**	**№ 7**

		четных единиц	часов	часов	часов
1		2	3		
Аудиторные занятия (всего), в том числе:		206	86	72	48
Лекции (Л)		62	26	20	16
Практические занятия (ПЗ),		144	60	52	32
Самостоятельная работа студента (СРС), в том числе:		118	58	36	24
История болезни (ИБ)		15	24		
Курсовая работа (КР)		17			17
Реферат (Реф)		19	12	8	
Расчетно-графические работы (РГР)		16	6	4	
Подготовка к занятиям(ПЗ)		19	10	10	
Подготовка к текущему контролю (ПТК))		16	6	6	2
Подготовка к промежуточному контролю (ППК))		16		8	5
Вид промежуточной аттестации	Экзамен (Э)	36			
ИТОГО: Общая трудоемкость	час.	360	144	108	72
	ЗЕТ	7	1	3	3

3.2.1 Разделы учебной дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении

№ п/п	№ компетенции	Наименование раздела учебной дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах (темы раздела)
1	ОПК-5 ПК 11 ПК 12	Раздел 1. Общая генетика	Тема 1.1. Химия нуклеиновых кислот. Тема 1.2. Молекулярные механизмы передачи генетической информации в клетке Тема 1.3. Ген. Геном. Генетический код. Тема 1.4. Протеомика. Нарушение контроля качества и распределения белковых молекул в клетке Тема 1.5. Полимеразная цепная реакция. Тема 1.6. Основные принципы организации ПЦР-диагностических лабораторий и требования к проведению ПЦР-анализа. Тема 1.7. Секвенирование генома, основы методологии. Секвенирование по Сэнгеру и NGS.
2	ОПК-5 ПК 11 ПК 12	Раздел 2. Медицинская генетика	Тема 2.1. Основы медицинской генетики. Тема 2.2. Семиотика наследственной патологии. Тема 2.3. Методы изучения наследственности человека. Тема 2.4. Генные болезни. Наследственная предрасположенность. Тема 2.5. Хромосомные и молекулярные болезни. Тема 2.6. Медико-генетическое консультирование.

			Молекулярно-генетические методы генной терапии.
3	ОПК-5 ПК 11 ПК 12	Раздел 3. Лабораторная генетика	Тема 3.1. Методы оценки экспрессии генов в иммунодиагностике. Тема 3.2. Диагностика наследственной патологии молекулярно-биологическими методами. Тема 3.3. Диагностика TORCH- инфекции молекулярно-биологическими методами Тема 3.4. Молекулярная диагностика бактериальных инфекций. Тема 3.5. Молекулярная диагностика в эндокринологии Тема 3.6. Молекулярная диагностика вирусных заболеваний.

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

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Виды учебной деятельности, включая самостоятельную работу студентов (в часах)					Формы текущего контроля успеваемости (*по неделям семестра)*
			Л	**ЛР**	**ПЗ**	**СРС**	**всего**	
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1.	5	**Дисциплинарный модуль 1**. Основы общей генетики	26		60	58	144	Блиц опрос Дискуссия Тестовый контроль
4.	6	**Дисциплинарный модуль 2.** Медицинская генетика	20		52	36	108	Блиц опрос Дискуссия Тестовый контроль
7.	7	**Дисциплинарный модуль 3**. Лабораторная генетика	16		32	24	72	Блиц опрос Дискуссия Тестовый контроль
ИТОГО:			**62**		**144**	**118**	**324**	Экзамен

3.2.3. Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины (модуля)

№ п/п	Наименование темы	Часы
Раздел 1. Основы общей генетики, семестр № 5		
1	Лекция 1. Общая, медицинская и лабораторная генетика. Историческая справка, основные понятия и термины. Тема 1.1. Химия нуклеиновых кислот Лекция 2. Нуклеиновые кислоты. Структура ДНК. Лекция 3. Структура, функции и виды РНК. Особенности строения и роль матричной РНК.	2 4
2	Тема 1.2. Молекулярные механизмы передачи генетической информации в клетке	4

	Лекция 4. Центральная догма биологии. Репликация. Транскрипция. Трансляция. Лекция 5. Регуляция экспрессии генов. Различные способы передачи информации.	
3	Тема 1.3. Ген. Геном. Генетический код. Лекция 6. Понятия гена, генома, генетического кода различие в структуре гена про- и эукариот. Лекция 7. Регуляция экспрессии генов. Молекулярные механизмы изменчивости у человека. Хромосомная теория наследственности. Лекция 8. Биологические особенности репродукции человека. Особенности генетики человека.	6
4	Тема 1.4. Протеомика. Нарушение контроля качества и распределения белковых молекул в клетке. Лекция 9. Регуляция транскрипции. Способы модификации РНК. Лекция 10. Практическое применение блот-методологии для идентификации структуры РНК.	4
5	Тема 1.5. Полимеразная цепная реакция. Лекция 11. Методы выделения pDNA, при использовании различного генетического материала. Лекция 12. Полимеразная цепная реакция. Электрофорез. Олигонуклеотиды.	4
6	Лекция 13. Основные принципы организации ПЦР-диагностических лабораторий и требования к проведению ПЦР-анализа.	2
7	Тема 1.6. Секвенирование генома, основы методологии. Секвенирование по Сэнгеру и NGS. Лекция 14. Интегральные исследования геномов. Структура геномов. Лекция 15. Сателлитная ДНК-основа ДНК-полиморфизма.	4
	Раздел 2. Медицинская генетика	
8	Тема 2.1. Основы медицинской генетики. Лекция 16. Наследственная патология. Классификация наследственных болезней. Лекция 17. Клиническая классификация наследственных болезней.	4
9	Тема 2.2. Семиотика наследственной патологии. Лекция 18. Наследственные заболевания человека. Лекция 19. Клинико-лабораторная диагностика наследственных болезней.	4
10	Тема 2.3. Методы изучения наследственности человека. Лекция 20. Клинико-генеалогический метод. Скрининговые методы. Популяционно-статистический и близнецовый методы диагностики.	2
11	Тема 2.4. Генные болезни. Наследственная предрасположенность. Лекция 21. Наследственная патология. Мониторинг врожденных пороков развития. Лекция 22. Болезни с наследственной предрасположенностью.	4
12	Лекция 23. Хромосомные и молекулярные болезни.	2
13	Лекция 24. Медико-генетическое консультирование. Молекулярно-генетические методы генной терапии.	2
	Раздел 3. Лабораторная генетика	
14	Тема 3.1. Методы оценки экспрессии генов в иммунодиагностике. Лекция 25. Генная и клеточная инженерия. Генетика групп крови. Лекция 26. Функциональные перестройки геномов. Генетика иммунного ответа.	4
15	Лекция 27. Диагностика наследственной патологии молекулярно-биологическими методами.	2
16	Лекция 28. Диагностика TORCH- инфекции молекулярно-биологическими	2

	методами	
17	Лекция 29. Молекулярная диагностика бактериальных инфекций.	2
18	Лекция 30. Молекулярная диагностика в эндокринологии	2
19	Лекция 31. Молекулярная диагностика вирусных заболеваний.	2
	Итого часов в семестрах	62

3.2.4. Название тем практических занятий и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины (модуля)

№ п/п	**Наименование темы**	**Общее кол-во ч по теме**	**Кол-во ч ПЗ**
Раздел 1. Общая генетика		**40**	
1	Тема 1.1. Химия нуклеиновых кислот Практическое занятие № 1. Биосинтез и распад пуриновых и пиримидиновых оснований. Структура и функции нуклеиновых кислот. Практическое занятие № 2. Нуклеопротеины. Биосинтез ДНК (репликация) и репарация.	4	 2 2
2	Тема 1.2. Молекулярные механизмы передачи генетической информации в клетке Практическое занятие № 3. Гены и геном. Транскрипция. Трансляция. Посттранскрирционная модификация РНК (процессинг). Практическое занятие № 4. Регуляция экспрессии генов. Посттрансляционная модификация белков. Регуляция времени жизни и протеолиз внутриклеточных белков.	4	 2 2
3	Тема 1.3. Ген. Геном. Генетический код. Практическое занятие № 5. Строение гена про- и эукариот. Гены структурные, регуляторные, т-РНК, р-РНК. Хромосомная теория наследственности. Нехромосомное наследование. Практическое занятие № 6. Организация потока информации в клетке. Регуляция экспрессии генов. Молекулярные механизмы изменчивости у человека. Практическое занятие № 7. Биологические особенности репродукции человека. Гаметогенез. Мейоз. Оплодотворение. Практическое занятие № 8. Особенности генетики человека. Проявление основных закономерностей наследования на примере менделирующих признаков человека (моно-, ди- и полигибридное скрещивание). Множественный аллелизм.	12	 4 2 2 4
4	Тема 1.4. Протеомика. Нарушение контроля качества и распределения белковых молекул в клетке. Практическое занятие № 9. EST выравнивание клонов для характеристики транскриптов. Регуляция транскрипции. Идентификация путей модификации РНК на основе гомологии последовательностей. Практическое занятие № 10. Блоттинг по Саузерну, Northern- и Western- блоттингов для идентификации РНК и белков. Практическое применение блот-методологии.	4	 2 2
5	Тема 1.5. Полимеразная цепная реакция. Практическое занятие № 11. Методы выделения pDNA, при использовании различного генетического материала. Практическое занятие № 12. PCR (полимеразная цепная реакия,	10	 2 4

	ПЦР) Практическое занятие № 13. Электрофорез. Практическое занятие № 14. Олигонуклеотиды.		 2 2
6	Тема 1.6. Основные принципы организации ПЦР-диагностических лабораторий и требования к проведению ПЦР-анализа Практическое занятие № 15. Основные требования к проведению ПЦР-анализа.	4	 4
7	Тема 1.7. Секвенирование генома, основы методологии. Секвенирование по Сэнгеру и NGS. Практическое занятие № 16. Интегральные исследования геномов. Структура геномов. Практическое занятие № 17. Сателлитная ДНК-основа ДНК-полиморфизма.	6	 4 2
Раздел 2. Медицинская генетика		44	
8	Тема 2.1. Основы медицинской генетики. Практическое занятие № 18. Наследственная патология. Изменчивость. Классификация мутаций. Классификация наследственных болезней. Практическое занятие № 19. Клиническая классификация наследственных болезней.	6	 4 2
9	Тема 2.2. Семиотика наследственной патологии. Практическое занятие № 20. Этапы постановки диагноза наследственной болезни. Практическое занятие № 21. Признаки наследственных болезней.	6	 4 2
10	Тема 2.3. Методы изучения наследственности человека. Практическое занятие № 22. Клинико-генеалогический метод. Практическое занятие № 23. Массовый просеивающий метод (скрининг) выявления наследственной патологии. Популяционно-статистический и близнецовый методы диагностики.	6	 2 4
11	Тема 2.4. Генные болезни. Наследственная предрасположенность. Практическое занятие № 24. Мониторинг врожденных пороков развития. Практическое занятие № 25. Наследственная патология. Моногенные болезни, обусловливающие умственную отсталость, нарушения опорно-двигательного аппарата, зрения и слуха. Практическое занятие № 26. Эмоционально-личностные расстройства, наследственные формы нарушения речи, болезни с наследственной предрасположенностью.	12	 4 4 4
12	Тема 2.5. Хромосомные и молекулярные болезни. Практическое занятие № 27. Деление клетки. Нарушения деления как причина хромосомного дисбаланса. Числовые аномалии аутосом и половых хромосом. Практическое занятие № 28. Молекулярные основы наследственности. Структурные аномалии хромосом (хромосомные аберрации) Практическое занятие № 29. Закономерности независимого наследования (законы Менделя) Практическое занятие № 30. Наследование при взаимодействии	10	 2 2 2 4

	неаллельных генов. Генетика пола. Хромосомная теория наследственности.		
13	Тема 2.6. Профилактика наследственных болезней. Практическое занятие № 31. Медико-генетическое консультирование. Профилактика и лечение наследственных болезней. Молекулярно-генетические методы и методы генной терапии.	4	4
Раздел 3. Лабораторная генетика		58	
14	Тема 3.1. Методы оценки экспрессии генов в иммунодиагностике. Практическое занятие № 32. Молекулярные основы наследственности. Генная и клеточная инженерия. Генетика групп крови. Практическое занятие № 33. Генетика иммунного ответа. Практическое занятие № 34. Функциональные перестройки геномов.	6	 2 2 2
15	Тема 3.2. Диагностика наследственной патологии молекулярно-биологическими методами. Практическое занятие № 35. Цитогенетический метод. Практическое занятие № 36. Биохимический метод. Практическое занятие № 37. Масс- спектрофотометрия	6	 2 2 2
16	Тема 3.3. Диагностика TORCH- инфекции молекулярно-биологическими методами Практическое занятие № 38. TORCH-комплекс (внутриутробные инфекции) Практическое занятие № 40. Лабораторная диагностика TORCH-инфекций (скрининг) Практическое занятие № 41. Специфичность тест-систем ЦМВ IgM	6	 2 2 2
17	Тема 3.4. Молекулярная диагностика урогинекологических инфекций, вызываемых условно-патогенной флорой Практическое занятие № 42. Инфекции преимущественно с фекально-оральным механизмом передачи. Практическое занятие № 43. Методы диагностики гинекологических заболеваний.		
18	Тема 3.5. Молекулярная диагностика канцерогенеза. Практическое занятие № 44. Механизм действия эстрогенов и их производных в инициации опухолеобразования. Неэстрогены: классификация, механизм действия. Практическое занятие № 45. Клеточные протонкогены. Гены-супрессоры опухолевого роста. Практическое занятие № 46. Клеточный цикл. Молекулярный контроль клеточной пролиферации. Программируемая гибель клетки. Практическое занятие № 47. Рак молочной железы. Молекулярная диагностика. Практическое занятие № 48. Рак легкого. Молекулярная диагностика. Практическое занятие № 48. Колоректальный рак. Молекулярная диагностика.	20	 2 2 4 4 4 4
19	Тема 3.6. Молекулярная диагностика в эндокринологии Практическое занятие № 49. Сахарный диабет. Молекулярная диагностика.	8	 4

	Практическое занятие № 50. Опухоли щитовидной железы. Молекулярная диагностика.		4
20	Тема 3.7. Молекулярная диагностика вирусных заболеваний. Практическое занятие № 51. Вирусные гепатиты. Молекулярная диагностика. Практическое занятие № 52. Молекулярная диагностика ВИЧ-инфекции.	8	 4 4
21	Тема 3.8. Молекулярная диагностика туберкулеза. Практическое занятие № 53. Молекулярно-биологическая диагностика туберкулеза.	2	 2
22	Итогово-обобщающее занятие.	4	4
	ИТОГО:		144

3.3. САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА СТУДЕНТА

3.3.1. Виды СРС

№ п/п	Тема занятий	**Виды СРС**	Всего часов
	Модуль 1. Общая генетика.		54
1	Генетика. Основные понятия.	Подготовка к тестам, презентации, докладу	5
2	Моногибридное скрещивание. Дигибридное скрещивание.	Подготовка к тестам, презентации, докладу	5
3	Неаллельные взаимодействия генов. Сцепленное наследование.	Подготовка к тестам, презентации, докладу	5
4	Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом.	Подготовка к тестам, презентации, докладу	5
5	Цитологические основы наследственности	Подготовка к тестам, презентации, докладу	5
6	Митоз. Мейоз. Образование гамет.	Подготовка к тестам, презентации, докладу	4
7	Неполное доминирование	Подготовка к тестам, презентации, докладу	4

8	Статистическая обработка данных гибридологического анализа и модификационной изменчивости	Подготовка к тестам, презентации, докладу	4
9	Сцепленное наследование и кроссинговер	Подготовка к тестам, презентации, докладу	4
10	Молекулярные основы наследственности	Подготовка к тестам, презентации, докладу	4
11	Генетическая структура популяции	Подготовка к тестам, презентации, докладу	4
12	Итоговый модульный контроль. СРС: подготовка к итоговому модульному контролю.	Подготовка к тестам, презентации, докладу	5
	Модуль 2. Медицинская генетика.		40
13	Предмет и задачи медицинской генетики. Роль наследственности в патологи человека. Методы медицинской генетики. Пропедевтика наследственной патологии. Основы фармакогенетики.	Подготовка к тестам, презентации, докладу	2
14	Общая характеристика хромосомных болезней. Клиника, диагностика основных форм хромосомных болезней(синдромы Дауна, Эдварса, Патау, «кошачьего крика», трисомии 8 пары, «кошачих глаз», Шерешевского-Тернера,половых полисомий). Болезни геномного импритинга. СРС: Основы онкогенетики.	Подготовка к тестам, презентации, докладу	2
15	Общая характеристика моногенной патологии. Клиника , диагностика, лечение отдельных форм моногенных болезней (ФКУ, гомоцистинурия, синдром Марфана, Элерса-Данлоса, незавершеного остеогенеза. Нейрофиброматоз.) . СРС: наследственные скелетне дисплазии.	Подготовка к тестам, презентации, докладу	7
16	Наследственные болезни обмена (муковисцидоз, целиакия, болезни накопления (гликогенозы, мукополисахаридозы, липидозы). Клиника, диагностика, принципы лечения, профилактика. СРС: наследственные заболевания почек.	Подготовка к тестам, презентации, докладу	7
17	Общая характеристика митохондриальной патологии. Клиника, диагностика, принципы лечения. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний. Значение наследственной предрасположенности. Методы изучения мультифакториальных заболеваний. СРС.Экогенетика.	Подготовка к тестам, презентации, докладу	5
18	Методы профилактики наследственной патологи.	Подготовка к	4

	Типы, уровни профилактики наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика . Медико-генетическое консультирование. Скринирующие программы.	тестам, презентации, докладу	
19	СРС. Составление учебной генетической карты больного.	Подготовка к тестам, презентации, докладу	4
20	Итоговый модульный контроль. СРС: подготовка к итоговому модульному контролю.	Подготовка к тестам, презентации, докладу	5
	Модуль 3. Лабораторная генетика		24
21	Предмет и задачи лабораторной генетики	Подготовка к тестам, презентации, докладу	5
22	Области применения молекулярно-генетических исследований	Подготовка к тестам, презентации, докладу	5
23	Методы лабораторной генетики	Подготовка к тестам, презентации, докладу	5
24	Принципы организации ПЦР лаборатории	Подготовка к тестам, презентации, докладу	5
25	Итоговый модульный контроль. СРС: подготовка к итоговому модульному контролю	Подготовка к тестам, презентации, докладу	4
	ИТОГО:		118

3.3.2. Примерная тематика рефератов, курсовых работ

Семестр № 5

1. Цитоплазматическая наследственность. Митохондриальная наследственность.
2. Наследственные болезни человека: генные болезни, хромосомные болезни, митохондриальные болезни, мультифакториальная патология. Примеры.
3. Методы диагностики, принципы лечения и профилактика наследственных болезней. Пренатальная диагностика наследственных болезней. Амниоцентез.
4. Понятие “эпигенетика”.
5. Реализация наследственной информации в клетках в процессе эмбриогенеза. Понятия амплификации генов, омнипатентности клеток, клеточной дифференцировки, специализации клеток и эмбриональной индукции.

Семестр № 6

1. Стволовые клетки. Клонирование.
2. Старение и его механизмы. Теории старения. Геронтология и гериатрия.

3. Характеристика основных адаптивных признаков каждой большой расы современного человека. Расовые особенности в строении черепа современного человека
Генотипические особенности больших рас (группы крови АВО, серповидно-клеточная анемия, талассемия).
4. Факторы, определяющие специфику генофондов популяций человека.
5. Влияние человека на генофонды природных популяций и его последствия.

Семестр № 7

1. Основные принципы ДНК-диагностики наследственных болезней. Использование полиморфизма длин рестрикционных фрагментов ДНК (ПДРФ) при генетическом картировании и генетической "дактилоскопии".
2. Методы переноса ДНК в клетку и характеристика векторов в
генотерапии.
3. Генетические причины повышенной ломкости хромосом (синдром Блума, анемия Фанкони).
4. Антенатально летальные аберрации хромосом и проблема отбора у человека. Факторы повышенного риска рождения детей с хромосомными болезнями.

3.3.3. Контрольные вопросы к экзамену.

1. Первый и второй законы Менделя. Закон "чистоты гамет". Менделирующие признаки человека. Примеры, Аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный типы наследования.
2. Третий закон Менделя. Цитологические основы универсальности законов Менделя. Менделирующие признаки человека.
3. Аллельные гены. Определение. Формы взаимодействия. Множественный аллелизм. Примеры. Механизм возникновения.
4. Наследование групп крови. Наследование резус-фактора. Резус-конфликт.
5. Неаллельные гены. Формы их взаимодействия. Примеры.
6. Закон Моргана. Хромосомная теория наследственности.
7. Полное и неполное сцепление генов. Понятие о генетических картах хромосом. Метод соматической гибридизации хромосом и его применение для кариотипирования хромосом человека.
8. Хромосомный механизм наследования пола. Цитогенетические методы определения пола. Наследование, сцепленное с полом. Примеры.
9. Генетические механизмы определения пола. Дифференциация признаков пола в развитии. Предопределение пола.
10. Множественные аллели и полигенное наследование на примере человека. Взаимодействие неаллельных генов: комплементарность, эпистаз.
11. Генетический код. Кодирование и реализация информации в клетке. Кодовая система ДНК и белка.
12. Количественная и качественная специфика проявления генов в признаки: пенетрантность, экспрессивность, плейотропность, генокопии.
13. Строение и функции ДНК. Механизм авторепродукции ДНК. Биологическое значение.
14. Роль ДНК и РНК в передаче наследственной информации. Основные этапы: транскрипция, процессинг, трансляция.
15. Регуляция синтеза ДНК (внутриклеточная, гормональная, действие факторов внешней среды).
16. Генотип, геном, фенотип. Фенотип как результат реализации информации в специфических условиях среды. Взаимодействие аллелей в детерминации признаков: доминирование, промежуточное проявление, рецессирование, ко доминантность, аллельное исключение.
17. Классификация генов: гены структурного синтеза РНК, регуляторы. Свойства генов (дискретность, стабильность, лабильность, специфичность, плейотропия).

18. Тонкая структура генов. Особенности у про- и эукариот, понятие о транскриптоне.
19. Принцип регуляции генной активности на примере прокариот (модель оперона) и эукариот
20. Генная инженерия. Биотехнология, Задачи, методы. Достижения, перспективы.
21. Наследственность и изменчивость - функциональные свойства живого, их диалектическое - единство. Общие понятия о генетическом материале и его свойствах: хранение, измерение, репарация, передача, реализация генетической информации. Характеристика диплоидного и гаплоидного набора хромосом.
22. Модификационная изменчивость Норма реакции генетически детерминированных признаков. Фотокопии. Адаптивный характер модификации. Роль наследственности и среды в развитии, обучении и воспитании человека.
23. Комбинативная изменчивость. Ее значение в обеспечении генетического разнообразия людей. Система браков. Медико-генетические аспекты семьи.
24. Мутационная изменчивость, классификация мутаций по уровню поражения наследственного материала. Мутации в половых и соматических клетках.
25. Хромосомные мутации: аберрации, полиплоидия, гетероплоидия; механизм их возникновения. Механизм возникновения. Значение для биологии и медицины.
26. Генные мутации, молекулярные механизмы их возникновения, частота мутаций в природе. Биологические антимутационные механизмы.
27. Спонтанные и индуцированные мутации. Их биологическая роль. Факторы мутагенеза. Классификация. Примеры. Оценка и профилактика генетического действия лучистой энергии.
28. Репарация генетического материала. Фотореактивация. Темновая репарация. Мутации, связанные с нарушением репарации и их роль в патологии.
29. Генотип как целое. Ядерная и цитоплазматическая наследственность.
30. Методы изучения наследственности человека. Генетический и близнецовый методы, их значение для медицины. Критерии: аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного, сцепленного с полом наследования. Методика оценки соотносительной роли наследственности и среды в развитии патологических признаков у человека.
31. Цитологический метод диагностики хромосомных нарушений человека. Амниоцентез. Кариотип и идиограмма хромосом человека. Классификация и общая фенотипическая характеристика хромосомных болезней.
32. Биохимический метод. Массовый и селективный скрининг. Генные болезни (ахондроплазия, синдром Марфана, нейрофиброматоз, миотоническая дистрофия, витамин-Д-резистентный рахит, ФКУ, гипотериоз, мукополисахаридозы, миопатии, гликигенозы)
33. Молекулярно-генетический методы. Основные принципы ДНК – диагностики наследственных заболеваний.
34. Наследственные болезни человека. Принципы лечения, методы диагностики и профилактики. Примеры.
35. Значение генетики для медицины. Цитологический, биохимический, популярностатистический методы изучения наследственности человека. Дерматоглифика.

3.4. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ И РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

3.4.1. Виды контроля и аттестации, формы оценочных средств

Модуль 2. Медицинская генетика.

№ п/п	№ сем ест	Наименование раздела учебной дисциплины	Вид контроля и аттестации	Форма проведения

	ра			
1	5	Генетика. Основные понятия. Моногибридное скрещивание. Дигибридное скрещивание. Неаллельные взаимодействия генов. Сцепленное наследование. Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом. Цитологические основы наследственности Митоз. Мейоз. Образование гамет. Неполное доминирование Статистическая обработка данных гибридологического анализа и модификационной изменчивости Сцепленное наследование и кроссинговер Молекулярные основы наследственности Генетическая структура популяции Итоговый модульный контроль. СРС: подготовка к итоговому модульному контролю.	Входной контроль, тестирование	Аудиторное
2	**6**	Предмет и задачи медицинской генетики. Роль наследственности в патологи человека. Методы медицинской генетики. Пропедевтика наследственной патологии. Основы фармакогенетики. Общая характеристика хромосомных болезней. Клиника, диагностика основных форм хромосомных болезней(синдромы Дауна, Эдварса, Патау, «кошачьего крика», трисомии 8 пары, «кошачих глаз», Шерешевского-Тернера,половых полисомий). Болезни геномного импритинга. СРС: Основы онкогенетики. Общая характеристика моногенной патологии. Клиника , диагностика, лечение отдельных форм моногенных болезней (ФКУ, гомоцистинурия, синдром Марфана, Элерса-Данлоса, незавершеного остеогенеза. Нейрофиброматоз.) . СРС: наследственные скелетне дисплазии. Наследственные болезни обмена (муковисцидоз, целиакия, болезни накопления (гликогенозы, мукополисахаридозы, липидозы). Клиника, диагностика, принципы лечения, профилактика. СРС: наследственные заболевания почек.	Входной контроль, тестирование	Аудиторное

		Общая характеристика митохондриальной патологии. Клиника, диагностика, принципы лечения. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний. Значение наследственной предрасположенности. Методы изучения мультифакториальных заболеваний. СРС.Экогенетика.		
3	7	Методы профилактики наследственной патологи. Типы, уровни профилактики наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика . Медико-генетическое консультирование. Скринирующие программы. СРС. Составление учебной генетической карты больного. Итоговый модульный контроль. СРС: подготовка к итоговому модульному контролю. Модуль 3. Лабораторная генетика Предмет и задачи лабораторной генетики Области применения молекулярно-генетических исследований Методы лабораторной генетики Принципы организации ПЦР лаборатории Итоговый модульный контроль. СРС: подготовка к итоговому модульному контролю	Входной контроль, тестирование	Аудиторное
		Конечная аттестация	Экзамен	

3.4.2. Примеры оценочных средств:

№ п / п	№ семестра	Вид контроля и аттестации	Наименование раздела учебной дисциплины	Оценочные средства		
				форма	кол-во вопросов в задании	кол-во независимых вариантов
1.		для текущего контроля (ТК)	Основы общей генетики, медицинская генетика, лабораторная генетика	Устный опрос, письменный, компьютерный тест, решение задач, собеседование по инд. домаш-	15 5 30	5 5 5

				ним заданиям.		
2.	5, 6, 7	для промежуточной аттестации (ПА)	Основы общей генетики, медицинская генетика, лабораторная генетика	Устный опрос, письменный, компьютерный тест, решение задач, собеседование по инд. домашним заданиям.	15 5 30	5 5 5
3.	5, 7	для конечной аттестации (КА)			5	8 вариантов 30 вариантов

Примеры оценочных средств:

для текущего контроля (ТК)	Полулетальные мутации 1) повышают жизнеспособность организма 2) вызывают гибель в эмбриональном состоянии 3) понижают жизнеспособность 4) уменьшают продолжительность жизни 5) повышают плодовитость
	Дальтонизм наследуется по ... типу: 1) аутосомно-доминантному; 2) аутосомно-рецессивному; 3) доминантному, сцепленному с Х- хромосомой; 4) рецессивному, сцепленному с Х- хромосомой.
	Какие методы используются для пренатальной диагностики в целях прогноза здоровья ожидаемого ребенка 1) генеалогический метод 2) методы ультразвукового сканирования и амниоцентеза 3) близнецовый метод 4) популяционно-статистический метод 5) дерматоглифика
для промежуточной аттестации (ПА)	Генеалогический метод позволяет определить ..... признака: ' 1) тип наследования; 2) роль среды в формировании; 3) роль генотипа в формировании; 4) колебание частот аллелей.

	Врожденная глухота может возникнуть в результате наличия мутантного гена в генотипе плода, но она может развиваться и у организма с нормальным генотипом: а) чем можно объяснить наличие глухоты при нормальном генотипе; б) нужно ли выяснять природу этой аномалии у пациента, если лечение в обоих случаях одинаково?
	Принципы диагностики болезней обмена веществ: 1) молекулярный; 2) клеточный; 3) организменный; 4) генеалогический; 5) близнецовый
для конечной аттестации (КА)	Генетическая картина синдрома Клайнфельтера: 1) ХХУ; 2) ХХУУ; 3) ХХХУ; 4) все ответы верны.
	При определении MN групп крови в популяции коренного населения Австралии из 2800 обследованных 84 человека имели антиген M (генотип LMLM). 1876 человек — антиген N (генотип LNLN) и 840 человек — оба антигена (генотип LMLN). Вычислите частоту всех трех генотипов в популяции, выразив их: а) в процентах; б) в долях единицы.
	Механизмом возникновения мозаиков является: 1) нарушение дробления; 2) комбинативная изменчивость; 3) генетические мутации; 4) генные мутации.

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

3.5.1. Основная литература

п/№	Наименование, тип ресурса	Автор(ы) /редактор	Выходные данные, электронный адрес	Кол-во экз. (доступов)в БИЦ
1	2	3	4	5
1.	Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учеб. пособие	Мутовин Г.Р.	М.:ГЭОТАР-Медиа, 2010	1
2.	Биология: медицинская биология, генетика, паразитология: учебник	Пехов А.П.	М.:ГЭОТАР-Медиа,2010	50
3	Биология с общей генетикой: учебник для вузов	Слюсарев, А.А.	М.: Альянс, 2012	200

3.5.2. Дополнительная литература

п/№	Наименование, тип ресурса	Автор(ы) /редактор	Выходные данные, электронный адрес	Кол-во экз. (доступов)в БИЦ
1	2	3	4	5
1.	Клиническая генетика: учебник - 592 с.	Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015.	3
2.	Медицинская генетика: основы патологии	С.Е. Гуляева, А.А. Овчинникова, С.А. Гуляев, В.Н. Кулагин	Владивосток: Медицина ДВ, 2013.	3
3	Медицинская генетика : учеб. пособие для студентов мед. вузов по специальности "Стоматология" [Электронный ресурс] URL: http://studentlibrary.ru	Л.В. Акуленко [и др.]; под ред. О.О. Янушевича.	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015	Неогр. количество
	Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учебник для вузов [Электронный ресурс] URL: http://www.studentlibrary.ru	под ред. О.О. Янушевича	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015.	Неогр. количество
	Мутовин, Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учеб. пособие [Электронный курс] URL: http://www.studentlibrary.ru	Г.Р. Мутовин	М.:ГЭОТАР-Медиа, 2010	Неогр. количество
	Генетика в клинической практике : рук. для врачей [Электронный ресурс] URL: http://books-up.ru/	В. Н. Горбунова, М. А. Корженевская, Л. Е. Анисимова, Е. В. Карпова и др., под ред. В. Н. Горбуновой	СПб. :СпецЛит, 2015	Неогр. количество

** - электронный вариант учебника есть в библиотеке ФГОУ ВО ТГМУ Минздрава России.*

3.5.3 Интернет-ресурсы

1. ЭБС «Консультант студента» http://studmedlib.ru

2. ЭБС «Университетская библиотека online» http://www.biblioclub.ru/

3. ЭБС «Юрайт» http://www.biblio-online.ru;

4. Электронные каталоги библиотеки ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России ТГМУhttp://lib.vgmu.ru/catalog/

5. Медицинская литература http://www.medbook.net.ru/

Ресурсы открытого доступа

1. Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ) – полнотекстовая база данных ЦНМБ http://www.femb.ru/feml/

2. Рубрикатор клинических рекомендаций http://cr.rosminzdrav.ru/#!/

3. Cyberleninka https://cyberleninka.ru/

4. ГИС «Национальная электронная библиотека» НЭБ https://rusneb.ru/

5. Федеральная служба государственной статистики https://www.gks.ru/

6. Официальный интернет-портал правовой информации http://pravo.gov.ru/

7. «Консультант Плюс» http://www.consultant.ru/

8. PubMed https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed

9. Freedom Collection издательства Elsevier http://www.sciencedirect.com/.

10. BioMed Central https://www.biomedcentral.com/

11. PubMed Central https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc

3.6. Материально-техническое обеспечение учебной дисциплины (модуля)

Кафедра располагает материально-технической базой, соответствующей действующим противопожарным правилам и нормам и обеспечивающей проведение всех видов дисциплинарной и междисциплинарной подготовки, практической и научно-исследовательской работ обучающихся, предусмотренных учебным планом.

Учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа, практических занятий, курсового проектирования (выполнения курсовых работ), групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, а также помещения для самостоятельной работы и помещения для хранения и профилактического обслуживания учебного оборудования.

Для проведения занятий лекционного типа предлагаются наборы демонстрационного оборудования и учебно-наглядных пособий, обеспечивающие тематические иллюстрации, соответствующие примерным программам дисциплин (модулей), рабочим учебным программам дисциплин (модулей).

Перечень материально-технического обеспечения, необходимого для реализации программы специалитета, включает в себя лаборатории, оснащенные лабораторным оборудованием, в зависимости от степени его сложности.

Для реализации дисциплины Б1.Б.38 Общая и медицинская генетика предусмотрена учебная лаборатория. Оборудование учебного кабинета и рабочих мест кабинета

- посадочные места по количеству обучающихся;
- рабочее место преподавателя;
- специализированная мебель и оборудование.

Технические средства обучения:

компьютеры для оснащения рабочего места преподавателя и обучающихся;
технические устройства для аудиовизуального отображения информации;
аудиовизуальные средства обучения,
видеоприставки к микроскопам,
видеофильмы,
Оборудование лаборатории
анализатор биохимический автоматический и полуавтоматический,
иммуноферментный анализатор,
оборудование для иммуноферментных и иммунофлюоресцентных
исследований (вошеры, ридеры, шейкеры),
коагулометр механический и автоматический,
микроскопы бинокулярные, счётчики лейкоцитарные электронные автоматические,
оборудование для окраски мазков, центрифуги для получения и окраски цитологических мазков,
наборы реактивов:
определения показателей гемостаза
для жидкостной цитологии,
проведения цитохимических исследований,
проведения иммунологических исследований,
фиксирующие смеси,
красители для окраски цитологических и гематологических

Мультимедийный комплекс (ноутбук, проектор, экран),

видеокамера, ПК, мониторы. Наборы слайдов, таблиц/мультимедийных наглядных материалов по различным разделам дисциплины. Видеофильмы. Ситуационные задачи, тестовые задания по изучаемым темам. Доски.

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

В случае применения электронного обучения, дистанционных образовательных технологий допускается замена специально оборудованных помещений их виртуальными аналогами, позволяющими обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью.

3.7. Перечень информационных технологий, используемых для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю), программного обеспечения и информационно-справочных систем.

1. Polycom Telepresence M100 Desktop Conferencing Application (ВКС)
2. SunRav Software tTester
3. 7-PDF Split & Merge
4. ABBYY FineReader
5. Kaspersky Endpoint Security
6. Система онлайн-тестирования INDIGO
7. Microsoft Windows 7
8. Microsoft Office Pro Plus 2013
9. 1С:Университет
10. Гарант

3.8. Образовательные технологии

При изучении данной дисциплины образовательные технологии в форме интерактивных занятий не прусмотрены.

3.9. Разделы учебной дисциплины (модуля) и междисциплинарные связи с последующими дисциплинами

№ п/п	Наименование последующих учебных дисциплин	№ раздела данной учебной дисциплины, необходимой для последующих учебных дисциплин		
		1.	2.	3.
1.	Патологическая физиология, клиническая патофизиология	+	+	
2.	Морфология: Анатомия человека, гистология, цитология,	+	+	+
3.	Общая биохимия	+	+	+
4.	Иммунология	+	+	
5.	Судебная медицина	+	+	+
6.	Неврология	+	+	
7.	Медицинская биохимия	+	+	+
8.	Клиническая диагностика	+	+	
9.	Молекулярная биология	+	+	
10.	Биохимия злокачественного роста	+	+	
11.	Акушерство и гинекология	+	+	+
12.	Онкология, лучевая терапия	+	+	+
13.	Стоматология	+	+	

4. МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ОРГАНИЗАЦИИ ИЗУЧЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ):

Реализация дисциплины осуществляется в соответствии с учебным планом в виде аудиторных занятий (206 час.), включающих лекционный курс и практические занятия, и самостоятельной работы (118 час.). Основное учебное время выделяется на практическую работу по дисциплине Б1.Б.38 Общая и медицинская генетика.

При изучении учебной дисциплины необходимо использовать знания закономерностей строения и развития клеток и их патологических изменений и освоить практические умения анализа цитологических препаратов с использованием светового микроскопа, анализа электронных микрофотографий, ответов на тестовые задания и решения ситуационных задач.

Практические занятия проводятся в виде:

- тестирование исходного уровня знаний;
- дискуссии по основным (фундаментальным) вопросам изучаемой темы модуля;
- решения ситуационных задач

Согласно темы аудиторного занятия широко используются слайд-презентации, портфолио, фото-задачи, материалы исследования виртуальных экспериментов, таблиц, стенды и др.

В начале каждой учебной темы модуля дисциплины обязательно определяется

цель, которая должна быть достигнута при его успешном освоении. Определение цели учебной темы модуля дисциплины и тестирование исходного уровня знаний не должно превышать 10-15% всего времени аудиторного занятия.

Дискуссия среди учащихся по основным (фундаментальным) вопросам темы проводится под управлением и с участием преподавателя. Ее целью является определение и корректировка уровня подготовки обучающихся по данной учебной теме, а также оценка умения пользоваться учебным материалом. Продолжительность дискуссии не должна занимать более 30% от всего времени практического занятия.

Решения ситуационных задач применяется для формирования у студентов умения проводить патофизиологический анализ конкретных данных о патологическом процессе, синдроме, болезни и/или пациенте. В ходе патофизиологического анализа следует определить и выявить:

- этиологические факторы, условия и состояние реактивности больного послуживших причиной развития патологического процесса, болезни у данного пациента;
- основные звенья механизмов развития патогенеза (дать характеристику как патогенным, так и адаптивным процессам);
- наиболее информативные методы выявления (диагностики) патологического процесса болезни;
- принципы (алгоритмы, стратегию) их эффективного (этиотропного, патогенетического) лечения, профилактики и реабилитации.

Такой подход к обучению студентов позволяет:

- сформировать фундаментальную (патофизиологическую) основу рационального мышления и эффективного действия врача;
- овладеть методологией и «технологией» профессиональной врачебной деятельности на основе системного анализа задач;
- целенаправленно (осмысленно) востребовать и использовать в ходе реализации этой деятельности знания, методику и методологию, как патофизиологии, так и других учебных дисциплин (гуманитарных, математических, естественнонаучных и клинических)
- обучиться умению трансформировать фактологическую форму знаний в профессионально-деятельную.

Выполнение данного этапа практического знания поводится студентами самостоятельно (возможно в малых группах по 2-3 человека) под контролем преподавателя и должно занимать не менее 50% от всего аудиторного времени. Возможны как письменные, так и устные решения задач. Письменные варианты представляются преподавателю для проверки. Устные ответы обсуждаются в порядке дискуссии и оцениваются непосредственно на занятии с участием других студентов.

Занятие заканчивается кратким заключением преподавателя. В нем обращается внимание на типичные ошибки или трудности, возникающие во время патофизиологического анализа задач. При этом преподаватель дает рекомендации по их предотвращению и/или преодолению

В соответствии с требованиями ФГОС ВО в учебном процессе широко используются активные формы проведения занятий (исполнение индивидуальных заданий в виде рефератов, слайд-презентаций, фото-задач, составление ситуационных задач, портфолио, создание аудио- и видиоматериалов, работа в малых группах или индивидуально по решению проблемных вопросов, применение элементов case-studies, НИРС, анализ результатов собственных исследований, подготовка докладов, публикаций, выступление на конференциях).

Самостоятельная работа способствует формированию активной жизненной позиции, аккуратности, дисциплинированности. Работа студента в группе формирует чувство коллективизма и коммуникабельности. Воспитательные задачи на кафедре решаются в ходе учебной деятельности и направлены на воспитание у студентов обязательности, пунктуальности, толерантности, аккуратности, бережного отношения к имуществу, уме-

нию себя вести с сокурсниками и др.

Работа с информационными источниками и учебной литературой рассматривается как самостоятельная деятельность обучающихся по дисциплине Б1.Б.38 Общая и медицинская генетика и выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение (в разделе СР). Написание рефератов, подготовка докладов формирует способность анализировать медицинские и социальные проблемы, умение использовать на практике достижения естественнонаучных и медико-биологических наук в различных видах профессиональной и социальной деятельности. Каждый обучающийся обеспечен доступом к библиотечным фондам Университета и кафедры. По каждому разделу учебной дисциплины разработаны методические рекомендации для студентов и методические указания для преподавателей, предоставляемые на электронных носителях.

По каждому разделу учебной дисциплины (модуля) разработаны методические указания для студентов «Общая и медицинская генетика» и методические рекомендации для преподавателей «Общая и медицинская генетика».

Обучение в группе формирует навыки командной деятельности и коммуникабельность.

Освоение дисциплины (модуля) способствует развитию у обучающихся коммуникативных навыков на разных уровнях для решения задач, соответствующих типу профессиональной деятельности, направленных на объект профессиональной деятельности на основе формирования соответствующих компетенций. Обеспечивает выполнение трудовых действий в рамках трудовых функций профессионального стандарта 02.018 "врач-биохимик", утверждённого приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 4 августа 2017 г. N 613н.

Текущий контроль освоения дисциплины (модуля) определяется при активном и/или интерактивном взаимодействии обучающихся и преподавателя во время контактной работы, при демонстрации практических навыков и умений, оценке работы с реальными и виртуальными тренажерами, составлении проектов, решении типовых задач, тестировании, предусмотренных формируемыми компетенциями реализуемой дисциплины (модуля).

Промежуточная аттестация проводится в форме, предусмотренной учебным планом с использованием тестового контроля, тематических кейсов, контрольных вопросов при собеседовании, демонстрации практических умений и навыков.

Вопросы по учебной дисциплине (модулю) включены в Государственную итоговую аттестацию выпускников.

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

5.1.1. 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.

5.1.2. 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.

5.1.3. 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.

5.1.4. 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.